



министерство просвещения
российской федерации



МОСКОВСКИЙ
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
ПСИХОЛОГО-
ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ



аутизм
ФЕДЕРАЛЬНЫЙ
РЕСУРСНЫЙ ЦЕНТР

**КОМПЛЕКСНОЕ СОПРОВОЖДЕНИЕ СЕМЕЙ,
ВОСПИТЫВАЮЩИХ ДЕТЕЙ
С СИНДРОМАЛЬНЫМИ ФОРМАМИ РАС
СИНДРОМ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ,
СЦЕПЛЕННОЙ С ЛОМКОЙ ХРОМОСОМОЙ X**



МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

КОНТАКТЫ

127434. г. Москва,
ул. Кашенкин Луг, д. 7
тел. (факс) +7 (495) 619-21-88
моб. +7 (926) 852-88-99

autism.mgppu@gmail.com
www.autism-frc.ru
www.facebook.com/autism.mgppu
www.vk.com/autism_frc

МОСКВА 2018

**МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
ПСИХОЛОГО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ФЕДЕРАЛЬНЫЙ РЕСУРСНЫЙ ЦЕНТР ПО ОРГАНИЗАЦИИ
КОМПЛЕКСНОГО СОПРОВОЖДЕНИЯ ДЕТЕЙ
С РАССТРОЙСТВАМИ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА**

**КОМПЛЕКСНОЕ СОПРОВОЖДЕНИЕ СЕМЕЙ,
ВОСПИТЫВАЮЩИХ ДЕТЕЙ
С СИНДРОМАЛЬНЫМИ ФОРМАМИ РАС
*СИНДРОМ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ,
СЦЕПЛЕННОЙ С ЛОМКОЙ ХРОМОСОМОЙ X***

Методические рекомендации

Москва 2018

УДК 376
ББК 74.3
К63

Комплексное сопровождение семей, воспитывающих детей с синдромальными формами РАС. Синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X. Методические рекомендации / Тюшкевич С.А., Переверзева Д.С., Мамохина У.А., Данилина К.К., Салимова К.Р., Горбачевская Н.Л. / Под общ. ред. А.В. Хаустова. М.: ФРЦ ФГБОУ ВО МГППУ, 2018. 121 с.

Методические рекомендации разработаны специалистами научной лаборатории Федерального ресурсного центра по организации комплексного сопровождения детей с расстройствами аутистического спектра МГППУ на основе многолетней научно-исследовательской и практической деятельности. Рекомендации содержат информацию о генетических механизмах синдрома умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (Fragile X syndrome – FXS), как одной из распространенных синдромальных форм РАС, об особенностях клинико-психологического профиля ребенка с FXS в зависимости от возраста и пола во взаимосвязи с тактикой сопровождения на каждом возрастном этапе. В рекомендациях изложены принципы сопровождения и консультирования членов семьи, которые имеют определенные риски в развитии неврологических заболеваний, предлагается модель комплексного сопровождения детей с FXS и их семей, а также приведены примеры сопровождения детей с FXS на базе научной лаборатории ФРЦ МГППУ. Даются ответы на вопросы родителей. Данные рекомендации будут полезны педагогам, психологам, родителям и другим специалистам, работающим с детьми с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X.

Рецензент

В.Ю. Воинова – доктор медицинских наук, профессор кафедры нейро- и патопсихологии развития факультета клинической и специальной психологии МГППУ, ведущий научный сотрудник отдела клинической генетики Научно-исследовательского клинического института педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России.

ISBN 978-5-94051-182-3

© Коллектив авторов, 2018.
© ФГБОУ ВО МГППУ, 2018.

Содержание

Введение.....5

Синдромальные формы расстройств аутистического спектра7

Часть 1

Синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, как моногенная форма РАС

1.1 История открытия заболевания15

1.2 Современные представления о механизме
возникновения и наследования FXS.....16

1.3 Диагностика заболевания.....17

1.4 Основные клинико-психологические особенности FXS.....19

1.5 Нейрофизиологические исследования FXS.....26

1.6 Скрининговые методы определения FXS.....30

Литература32

Часть 2

Особенности психолого-педагогического сопровождения на разных этапах развития детей с FXS

2.1 Организация помощи детям
с FXS в раннем и дошкольном возрасте.....34

2.2 Поддержка детей с FXS школьного возраста44

2.3 Особенности сопровождения подростков с FXS57

Литература68

Часть 3

Особенности сопровождения семьи, воспитывающей ребенка с FXS

3.1 Общие сведения о состоянии премутации70

3.2 Особенности диагностического консультирования семьи при
подозрении на FXS.....72

3.3 Особенности психологического сопровождения семей,
воспитывающих ребенка с FXS79

Литература82

Часть 4
Модель комплексного
сопровождения ребенка с FXS

4.1 Цели и задачи комплексного сопровождения детей с FXS	84
4.2 Принципы сопровождения детей с FXS	84
4.3 Структура модели организации сопровождения детей с FXS	86
Литература	93

Часть 5
Описание клинических случаев (кейсы)

Анализ клинического случая № 1	94
Анализ клинического случая № 2	97
Анализ клинического случая № 3	100

Часть 6

Вопросы родителей детей с FXS – ответы специалистов	103
Заключение	107
Словарь терминов	108
Приложение 1	113
Приложение 2	114
Приложение 3	120

Введение

Расстройства аутистического спектра (РАС) представляют собой группу нарушений развития, которые объединяет наличие качественных нарушений социального взаимодействия, вербальной и невербальной коммуникации, а также стереотипные паттерны поведения и своеобразии интересов и активности. Клиническая картина РАС крайне разнообразна. Диапазон нарушений может варьировать от грубой задержки всех сфер психической деятельности до опережающего развития отдельных способностей. Неравномерный профиль развития, однако, также трактуется как один из характерных признаков аутизма, и чаще всего особые способности детей не являются прогностически благоприятным фактором, свидетельствующим о более высоких возможностях социальной адаптации.

Согласно исследованиям, проведенным Центром по контролю и профилактике заболеваемости США (CDC), частота встречаемости РАС в мире составляет 1:68 человек (CDC, 2014). Причины роста заболеваемости неизвестны, однако это делает крайне актуальной задачу ранней дифференциальной диагностики и организации помощи семьям детей с такими заболеваниями. Следует также помнить, что диагноз аутизм, или расстройства аутистического спектра, является клиническим диагнозом. Это означает, что он ставится исключительно на основе совокупности поведенческих симптомов, поэтому объединяет крайне разнородную группу состояний и нарушений развития. Преодоление такой гетерогенности возможно только при постановке диагноза на основе выявления его причины. В настоящее время считается, что не менее 80 % случаев нарушения развития и аутизма связаны с нарушением функционирования отдельных генов. Под генетическими, или наследственными, заболеваниями понимаются дефекты развития, в основе которых лежат нарушения (мутации) при передаче наследственной информации (хромосомные, генные, митохондриальные). Дефект генетического материала может приводить к возникновению каскада патологических реакций, которые, в свою очередь, становятся причиной нарушения роста, развития или созревания определенных органов или систем. Считается, что около 15 % случаев аутизма ассоциировано с известными генетическими синдромами. В большинстве случаев врачам и исследователям хорошо известны конкретные механизмы, которые приводят к развитию клинической симптоматики при том или ином синдроме. Это дает специалистам определенные преимущества при выборе стратегии сопровождения семьи, поскольку позволяет с достаточной долей уверенности прогнозировать «маршрут» ребенка, особенности его развития, те трудности, с которыми семья может столкнуться.

Настоящее методическое пособие посвящено описанию модели сопровождения детей с наиболее частым генетическим синдромом, ассоциированным с аутизмом, – синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (FXS, синдром FX, синдром Мартина-Белл). По статистике, 6 % случаев недифференцированных форм РАС и задержек развития связаны именно с этим заболеванием. В начале пособия дается краткое описание основных генетических синдромов, которые вызывают клиническую картину, близкую к РАС. Там же освещены общие вопросы консультирования семьи, в которой воспитывается ребенок с наследственным заболеванием. Далее обсуждается синдром FX, вопросы диагностики, сопровождения и обучения ребенка, особенности семейной ситуации и тактики взаимодействия с родителями. Следующий раздел посвящен описанию комплексной модели помощи семье, воспитывающей ребенка с FXS, даются ответы на вопросы.

Синдромальные формы расстройств аутистического спектра

Под синдромальными формами расстройств аутистического спектра понимают группу заболеваний, при которых клиническая картина аутизма определяется нарушениями роста и созревания нервной системы вследствие «поломки» генетической программы одного гена. Существует и другая форма аутизма – идиопатическая («чистый» аутизм), для которой характерны неясные этиология и патогенез заболевания, при этом на молекулярно-генетическом уровне можно наблюдать нарушения в разных генах, которые по отдельности не вызывают серьезных проблем в развитии.

Наиболее распространенными синдромами, которые становятся причиной формирования аутистической симптоматики у ребенка, являются синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (Fragile X syndrome, синдром FX), синдром Ретта, синдром Ангельмана, туберозный склероз, синдром Смит-Магениса, синдром Карнелии де Ланге, синдром Вильямса, фенилкетонурия. В отличие от других форм, *синдромальные* формы аутизма имеют хорошо изученную этиологию и патогенез.

При организации помощи необходимо учитывать множество факторов, которые связаны со здоровьем ребенка, но при этом могут оказывать влияние на всю семью. Так, часть синдромальных форм носит *наследуемый* характер, т.е. родители являются носителями патологии. Это диктует необходимость обследования всех членов семьи, указывает на важность профилактики повторных случаев появления ребенка с наследственным заболеванием. Следует также помнить, что риск рождения ребенка с патологией развития может оказаться высоким у родственников родителей (братьев, сестер). Все это диктует необходимость соблюдения определенных этических норм при консультировании семьи, свидетельствует о важности просветительской и информационной работы. Огромное значение приобретает психологическая и психотерапевтическая поддержка членов семьи, которая позволит избежать чувства вины у родителей, поможет выстроить отношения между людьми, осуществляющими заботу о ребенке. В случае если генетическое нарушение является результатом случайной мутации, важно понимать, что семья имеет все шансы на рождение здорового ребенка. В связи с этим и тактика сопровождения такой семьи будет меняться. Здесь необходимо сделать определенные оговорки. Наличие случайной, ненаследуемой мутации (мутации *de novo*) у ребенка говорит о том, что и у мамы, и у папы такой мутации не было, но при слиянии генетической информации что-то пошло не так, а вот на это могут влиять разные факторы и особенности. Одной из таких особенностей является нестабильность генома (например, нестабильность увеличивается с возрастом родителей),

которая и приводит к возрастанию риска образования случайных мутаций. Возможно также, что у одного из родителей имеется мозаицизм по тому или иному заболеванию. Это означает, что мутация, обнаруженная у ребенка, может быть обнаружена у одного из родителей, однако не во всех клетках, а только в их небольшом проценте. Поэтому семья, воспитывающая ребенка с генетической патологией, всегда нуждается в профессиональном консультировании со стороны врача-генетика, особенно если родители планируют еще рождение детей.

Одной из важных характеристик заболевания является риск регресса в развитии. Даже в тех случаях, когда нарушение не предполагает резкой остановки развития, потери навыков (как, например, происходит при синдроме Ретта), необходимо понимать общий вектор развития: имеется ли тенденция к компенсации патологических проявлений, или, напротив, симптомы заболевания становятся тяжелее. Усугубление симптоматики может быть связано с развитием эпи-синдрома у ребенка. Оценка риска таких изменений позволит своевременно выстроить грамотное взаимодействие между специалистами, вовремя оказать ребенку помощь, в ряде случаев предотвратить нежелательные последствия. Важно также понимать, что знание закономерностей развития позволит сделать правильный акцент при организации помощи. Если заболевание не носит регрессивный прогрессирующий характер, то очень важно грамотно организовать образовательную и коррекционную работу с ребенком. Если же мы предполагаем постепенное ухудшение состояния, необходимо много внимания уделять информационной и психологической поддержке членов семьи.

Понимание траектории развития ребенка при определенных состояниях позволяет также избежать ошибок при организации коррекционной работы. Так, например, известно, что при синдроме Ангельмана в абсолютном большинстве случаев у ребенка не развивается вербальная речь. Знание этой закономерности позволит семье сохранить время и силы и вовремя сделать акцент на развитие альтернативных способов коммуникации. Другой пример: при синдроме Смит-Магенис наиболее сильной стороной считается чтение, которое возможно использовать как один из методов подкрепления.

Часто наряду с основными симптомами нарушений развития большое беспокойство у родителей вызывают дополнительные проявления, такие как, например, нарушения сна или пищевого поведения. Учет этих особенностей и их причин позволит вовремя подобрать медикаментозное лечение, сформулировать рекомендации по применению стратегий поведенческой коррекции.

В *таблице 1* в краткой форме перечислены основные характеристики наиболее частых синдромов, ассоциированных с РАС: синдрома умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (FXS),

синдрома Ретта, туберозного склероза, синдрома Ангельмана, синдрома Смит-Магенис, синдрома Карнелии де Ланге. Представлена информация о наследственном факторе (мутации в конкретном гене, которая отвечает за развитие того или иного заболевания, и о локализации гена) и об особенностях наследования, дано краткое описание основных клинико-психологических проявлений и их изменений с учетом специфики течения заболевания.

Таблица 1.

Характеристика основных генетических синдромов, ассоциированных с РАС

Название синдрома	Наследуемые генетические изменения	Члены семьи, которые нуждаются в обследовании	Основные клинические проявления. Этапы болезни	Наличие / отсутствие регресса в состоянии. Динамика развития
FXS Мутация гена FMR1, (X-хромосома)	Наследуемые	Братья и сестры ребенка, братья и сестры матери ребенка, двоюродные братья и сестры ребенка	Характерные черты лица: большие оттопыренные ушные раковины, высокий лоб, удлиненное лицо. Умственная отсталость (IQ=45–55). РАС. Задержка речевого развития. Своеобразие речи: ускоренный темп, речевые повторения. Гиперактивность. Высокая социальная тревожность. Стереотипные движения. Соединительнотканная патология: гиперподвижность суставов, сухая легкорастяжимая кожа, пролапс митрального клапана.	Без выраженного регресса Постепенная частичная компенсация нарушений. В первую очередь, нарушения поведения, дефицита социальной сферы.
Синдром Ретта Мутация гена MECP2, (X-хромосома)	В большинстве случаев нена следуемый, мутация de novo	Ребенок, мать ребенка	Выделяют 4 стадии заболевания: 1. 0–6 мес. Стадия нормального развития. 2. 6 мес. – 1,5 года. Стадия регресса. Появление стереотипных движений рук (моющие, заламывающие). Распад двигательных навыков. Распад речевых навыков. Потеря интереса к окружающему, РАС. Умственная отсталость. Эпилепсия.	Выраженный регресс навыков в возрасте 6 мес. – 1,5 лет. Регресс двигательных навыков после 10 лет. Относительно стабильный период без видимых ухудшений в дошкольном и младшем школьном возрасте (3 стадия заболевания).

Название синдрома	Наследуемые / ненаследуемые генетические изменения	Члены семьи, которые нуждаются в обследовании	Основные клинические проявления. Этапы болезни	Наличие / отсутствие регресса в состоянии. Динамика развития
Синдром Ретга Мутация гена MECP2, (X-хромосома)	В большинстве случаев нена следуемый, мутация de novo	Ребенок, мать ребенка	3. Дошкольный – ранний школьный возраст. Относительно стабильная фаза. Умственная отсталость. Эпилепсия. Гиперкинезы, стереотипные движения. РАС. 4. После 10 лет.	Частичная компенсация навыков на 3 стадии.
Туберозный склероз Мутация гена TSC1, (9 хромосома – 1 тип – более легкая форма) или мутация гена TSC2, (16 хромосома – 2 тип – более тяжелая форма)	В 80 % случаев нена следуемый, мутация de novo	Ребенок, родители	Патология кожи: гипопигментированные пятна, ангиофибромы, пятна «шагреневой кожи». Умственная отсталость (48 % сл.). РАС (до 60 % сл.). Эпилепсия (80–92 % сл.). Нарушения поведения, нарушения сна. Патология внутренних органов: почки, легкие, печень, сердце. Гены TSC1 и TSC2 являются генами-супрессорами опухолевого роста. При их выключении происходит развитие множественных доброкачественных опухолей (гамартомы) в различных органах: кожа, головной мозг, глаза, почки, печень, легкие, сердце.	Прогрессирующее течение. Постепенное ухудшение может быть связано с нарастающим эпилептиформной активностью. Тяжесть клинической картины и прогрессирование заболевания могут быть различными.
Синдром Ангельмана Делеция участка 15 хромосома de(15q11-q13)–	В большинстве случаев нена следуемый, мутация de novo	Ребенок, родители	Характерные черты лица: выступающая нижняя челюсть, заостренный подбородок, широкий рот, широкий интервал между зубами, микроцефалия, плоский затылок. Задержка в развитии навыков общей моторики (умение сидеть, ходить).	Без выраженного регресса. Фактор риска – судорожная активность.

Название синдрома	Наследуемые / ненаследуемые генетические изменения	Члены семьи, которые нуждаются в обследовании	Основные клинические проявления. Этапы болезни	Наличие / отсутствие регресса в состоянии. Динамика развития
70 % случаев. Мутация гена UBE3A- 25 % случаев	В большинстве случаев нена следуемый, мутация de novo	Ребенок, родители	<p>Задержка речевого развития, неразвитая речь (у всех детей).</p> <p>Умственная отсталость.</p> <p>РАС.</p> <p>СДВГ.</p> <p>Эпилепсия.</p> <p>Необычные движения (мелкий тремор, хаотичные движения конечностей).</p> <p>Частый смех без повода.</p> <p>Нарушения сна.</p>	<p>Без выраженного регресса.</p> <p>Фактор риска – судорожная активность.</p>
<p>Синдром Смит-Магенис</p> <p>Делеция участка 17 хромосомы de(17p11.2)</p>	В большинстве случаев нена следуемый, мутация de novo	Ребенок, родители	<p>Характерные черты лица: широкое квадратное лицо, выпуклый лоб, сросшиеся брови, монголоидный разрез глаз, широкая переносица, вывернутая наружу мясистая верхняя губа.</p> <p>Задержка физического развития, низкий мышечный тонус, низкий рост.</p> <p>Умственная отсталость (легкая или средней тяжести).</p> <p>Задержка речевого развития, проблемы с артикуляцией.</p> <p>РАС.</p> <p>СДВГ.</p> <p>Своеобразные стереотипии: порывистое сжатие руками верхней половины тела (самообъятие); стремление все засовывать в рот, в том числе собственные руки; скрежетание зубами; раскачивание туловища; верчение и кручение предметов.</p> <p>Нарушения сна.</p> <p>Дезадаптивное поведение: агрессия, самоагрессия, импульсивность.</p> <p>Соматические болезни: затяжные риниты и синуситы, хронический средний отит, тугоухость.</p> <p>Нарушения зрения.</p> <p>Эпилепсия.</p>	<p>Без выраженного регресса.</p> <p>Фактор риска – эпилептиформная активность.</p> <p>Постепенная компенсация симптомов.</p> <p>Ухудшения в пубертате в виде нарастания агрессивного поведения, утяжеления оппозиционного вызывающего расстройства.</p>

Название синдрома	Наследуемые / ненаследуемые генетические изменения	Члены семьи, которые нуждаются в обследовании	Основные клинические проявления. Этапы болезни	Наличие / отсутствие регресса в состоянии. Динамика развития
<p>Синдром Карнелии де Ланге Большинство случаев – мутации в гене NIPBL (5 хромосома); 5 % случаев – мутации в гене SMC1A (X хромосома)</p>	<p>В большинстве случаев ненаследуемый, мутация de novo</p>	<p>Ребенок, родители</p>	<p>Характерные черты лица: густой волосистой покров головы, сросшиеся брови, загнутые реснички, тонкая загнутая внутрь верхняя губа, вывернутые наружу ноздри. Умственная отсталость (чаще тяжелая степень, описаны редкие случаи, когда IQ варьировал от 70 до 75 баллов). РАС. Нарушения роста. Судорожные пароксизмы. Пороки развития.</p>	<p>Без выраженного регресса. Фактор риска – судорожная активность, патология внутренних органов.</p>

Таким образом, существуют отдельные наследственные заболевания, в клинической картине которых можно выделить аутистическую симптоматику. Эти заболевания могут носить как наследуемый характер, так и вызываться мутациями *de novo*. Зная тип мутации и форму наследуемости синдрома, можно оценить риски рождения в семье ребенка, имеющего данный синдром. Для консультации по этому и другим вопросам, связанным с наследственными заболеваниями, следует обращаться к врачу-генетику (клиническому генетику). Для точной постановки диагноза может потребоваться генетический анализ, проводимый в специальных лабораториях.

Несмотря на то, что все описанные выше наследственные заболевания связаны с аутистическими проявлениями, их симптоматика различна, как различны и траектории развития детей, имеющих тот или иной синдром. Знания об этих различиях позволяют грамотно подойти к вопросам сопровождения, обучения, коррекции и лечения этих заболеваний; эта информация может использоваться разными специалистами, работающими с детьми и взрослыми, а также родителями и другими родственниками.

Часть 1

Синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, как моногенная форма РАС

Синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, – это сцепленное с полом наследственное заболевание, характеризующееся интеллектуальными нарушениями, определенными фенотипическими особенностями и нарушениями аутистического спектра.

FXS встречается примерно у 1 из 4000 мужчин и 1 из 8000 женщин и является наиболее часто встречающейся наследуемой формой аутизма и умственной отсталости¹.

В Международной классификации болезней десятого пересмотра (МКБ-10) FXS относится к Классу XVII (Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения) и имеет код Q99.2. В медицинской базе данных заболеваний с генетическим компонентом (MIM, OMIM) синдрому FX присвоен номер #300624.

Другие варианты названия:

- *Синдром Мартина-Белл*: по фамилиям ученых Джеймса Мартина и Джулии Белл, в 1943 году впервые описавших семью, где умственная отсталость передавалась из поколения в поколение среди лиц мужского пола.
- *FXS, синдром FX, fra (X) syndrome, FRAXA syndrome*: сокращения от fragile X syndrome – синдром ломкой X-хромосомы.
- *Синдром «ломкой хромосомы X»*: по внешнему виду хромосомы X при цитогенетическом исследовании.
- *Marker X syndrome*: по термину «marker X», которым Герберт Лабс обозначил аномалию (вторичное сужение) на хромосоме X, наблюдаемую при цитогенетическом исследовании.
- *X-linked mental retardation* – умственная отсталость, сцепленная с ломкой хромосомой X.

1.1 История открытия заболевания

В 1943 году английские ученые Джеймс Мартин (James Purdon Martin) и Джулия Белл (Julia Bell) опубликовали статью под названием «Наследование умственных нарушений, связанных с полом» («A pedigree of mental defect showing sex-linkage»). В статье они описали семью, в которой умственная отсталость и некоторые другие особенности развития и поведения наследовались по сцепленному с полом типу.

¹ <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/fragile-x-syndrome#statistics>

В 1969 году американский генетик Герберт Лабс (Herbert Lubs), проводя цитогенетическое исследование генома четырех испытуемых с умственной отсталостью, а также двух их родственников с нормальным интеллектом, отметил наличие «перетяжки», расположенной на длинном плече X-хромосомы. Визуально хромосома выглядела «переломленной» в этом месте, отчего данный феномен получил название «ломкая X хромосома» («fragile X chromosome»).

В 1977 году Грант Сазерленд (Grant Sutherland) показал, что возможность обнаружения такого «ломкого» участка зависит от химических веществ, используемых для изучения хромосом. На основании этого признака был построен первый алгоритм выявления синдрома FX. В настоящее время такой цитогенетический метод диагностики FXS считается неточным и устаревшим, а современные лаборатории предлагают другие варианты диагностики (например, подсчет числа тринуклеотидных повторов CGG в промоторе гена *FMR1*).

В 1985 году Стефани Шерман (Stephanie Sherman) с коллегами показала, что риск проявления умственной отсталости в семьях, имеющих FXS, увеличивается с каждым новым поколением. Этот феномен получил название «парадокс Шерман» и стал ключевым для понимания механизма мутации, вызывающей FXS. Ученые предположили, что механизм возникновения синдрома является двухступенчатым; таким образом, переход к состоянию полной мутации возможен через промежуточное состояние премутации.

В 1991 году международная команда ученых идентифицировала ген и мутацию, которая приводит к возникновению FXS. Исследуя генетический материал семей, члены которых имеют данный синдром, они обнаружили, что участок гена *FMR1* у этих испытуемых содержит аномально большое количество тринуклеотидных повторов цитозин-гуанин-гуанин (CGG). Это привело к открытию нового класса мутаций человеческого генома – экспансии тринуклеотидных повторов.

В 1990-х был открыт белок FMRP, кодируемый геном *FMR1*, описаны его функции как РНК-связывающего протеина. В дальнейшем было установлено, что недостаток данного белка приводит к структурным изменениям в синапсах («контактах» между нервными клетками – нейронами), что сказывается на возможностях запоминания и обучения.

1.2 Современные представления о механизме возникновения и наследования FXS

Как уже упоминалось, синдром FX связан с мутацией в гене *FMR1*. Этот ген расположен на длинном плече хромосомы X (локус Xq27.3) и кодирует белок FMRP. В более чем 98 % случаев FXS вызван экспансией тринуклеотидных повторов, в остальных случаях

обусловлен точечными мутациями (в основном, делециями – выпадениями участка хромосомы).

В промоторе гена *FMRI* (то есть регуляторной части, отвечающей за запуск экспрессии гена) находится участок, состоящий из нескольких тринуклеотидных повторов цитозин-гуанин-гуанин (CGG). В среднем в популяции количество этих повторов варьирует от 5 до 54. В некоторых случаях количество таких повторов увеличивается. При возрастании числа повторов в диапазоне от 55 до 199 возникает состояние премутации, а количество повторов более 200 носит название полной мутации.

Количество повторов CGG увеличивается в процессе образования половых клеток у женщин (но не у мужчин). Таким образом, женщина, имеющая премутацию по данному гену, может передать своему ребенку полную мутацию.

Большое количество повторов CGG (более 200) сопровождается аномальным метилированием (присоединением метильных групп CH_3) промотора данного гена, что приводит к невозможности синтеза соответствующего белка FMRP. Именно отсутствие этого белка и вызывает симптомы FXS.

Проявления данного синдрома обычно являются более тяжелыми у мальчиков. Организм, в клетках которого содержится только одна хромосома X, не может производить белок FMRP, что и приводит к появлению соответствующих симптомов. У девочек проявления могут варьировать в зависимости от процесса X-инактивации.

Состояние премутации, как было установлено в последние годы, также может вызывать определенные патологические состояния. Сюда относятся синдром первичной недостаточности яичников у женщин (FXPOI – fragile X primary ovarian insufficiency), который может проявляться в виде бесплодия, и синдром тремора и атаксии (FXTAS – fragile X tremor/ataxia syndrome), который относится к группе нейродегенеративных заболеваний и по клиническим проявлениям напоминает паркинсонизм.

1.3 Диагностика заболевания

Наиболее точным способом диагностики синдрома FX является генетический анализ. В настоящее время разработаны специальные технологии, позволяющие диагностировать данный синдром с высокой точностью, однако неспециалисты не всегда могут понять, какой именно анализ следует выбрать. Ниже приведена информация о нескольких методах генетической диагностики, которые могут быть использованы для выявления синдрома FX.

Цитогенетическое исследование

Метод заключается в помещении клеточного материала испытуемого в среду, содержащую фолиевую кислоту. В таких условиях в неболь-

шом проценте клеток можно наблюдать так называемую «ломкость»: перетяжку или утоньшение на длинном плече хромосомы X. Этот диагностический подход не надежен, так как в больших количествах случаев (до 50 %) дает ложноотрицательный результат. Кроме того, этот метод не позволяет определить точное число тринуклеотидных повторов CGG, выявить носительство премутации и риски рождения детей с синдромом FX в семье.

Определение количества тринуклеотидных повторов в промоторе гена FMR1

Существует несколько методов определения числа повторов, их применение может зависеть от различных факторов. Из клеток (чаще всего – крови) выделяют ДНК, затем, используя полимеразную цепную реакцию (ПЦР), увеличивают концентрацию интересующих областей, – в данном случае, промоторной зоны гена *FMR1*. Некоторые методы позволяют сразу же «пометить» нужные области, чтобы затем уточнить количество повторов CGG; в других случаях для детекции используется капиллярный электрофорез.

Результатом таких анализов является информация о числе повторов CGG в промоторе гена *FMR1*. На основании этой информации делается заключение о наличии синдрома FX (200 повторов и более), премутации (55–199 повторов), отнесении пациента к «серой зоне», или группе риска, по увеличению числа повторов в последующих поколениях (45–54 повторов) или же об отсутствии вышеупомянутых синдромов и рисков (менее 45 повторов).

Определение аномального метилирования гена FMR1

Поскольку механизм нарушения при синдроме FX связан с аномальным метилированием участка данного гена, именно наличие или отсутствие метилирования является критическим для развития клинической симптоматики. В некоторых случаях даже у людей с большим количеством тринуклеотидных повторов аномальное метилирование отсутствует, а значит, ген работает и производит белок. Проверить это помогает анализ, выявляющий аномальное метилирование.

Несмотря на существование надежных тестов, позволяющих выявить наличие синдрома FX, у многих детей этот синдром диагностируется довольно поздно. Часто они получают другие диагнозы (умственная отсталость, расстройство аутистического спектра, задержка психического, психоречевого, психомоторного развития, синдром дефицита внимания с гиперактивностью). Действительно, дети, имеющие FXS, часто проявляют симптомы упомянутых расстройств, однако точная диагностика синдрома важна по нескольким причинам:

1. Знание о наличии синдрома FX позволяет прогнозировать ход развития ребенка, заранее подготовиться к трудностям и учесть сильные стороны, характерные для детей, имеющих FXS. Эта информация

позволяет построить наиболее эффективные программы обучения и развития ребенка на каждом этапе его жизни, начиная с самого раннего возраста. В настоящее время идет разработка патогенетически обусловленной фармакотерапии, позволяющей снизить некоторые трудности, характерные для FXS.

2. Информация о наличии премутации или полной мутации позволяет более разумно и информировано подойти к планированию семьи, оценить и снизить риски рождения других детей с синдромом FX в данной семье (как у родителей ребенка с FX, так и у других родственников).
3. Известно, что наличие премутации может приводить к синдрому FXPOI (первичная овариальная недостаточность – fragile X-associated primary ovarian insufficiency) и синдрому FXTAS (синдром тремора и атаксии- fragile X tremor/ataxia syndrome). Как дети, так и взрослые с премутацией могут сталкиваться с различными соматическими расстройствами, а также иметь психологические особенности. Информация о наличии премутации может помочь своевременно выявлять и воздействовать на эти проявления.

Для постановки наиболее точного диагноза необходима консультация врача-генетика для назначения генетических анализов и последующего обсуждения их результатов. Кому может быть нужна такая консультация? Во-первых, семьям, в которых известны случаи наследования умственной отсталости и расстройств аутистического спектра. Во-вторых, семьям, воспитывающим ребенка, чьи внешние особенности, особенности развития и поведения соответствуют основным проявлениям синдрома FX. В-третьих, людям, имеющим признаки синдромов FXPOI и FXTAS, и их семьям.

1.4 Основные клиничко-психологические особенности FXS

Для лиц, имеющих FXS, характерны определенные особенности физического, поведенческого и психического фенотипа.

Особенности физического фенотипа

Внешность людей с синдромом FX имеет ряд достаточно характерных особенностей. Сюда относится удлиненное лицо с большими оттопыренными ушными раковинами и прогнатическими челюстями. Часто встречается большой прямоугольный лоб и признаки макроцефалии, высокое арочное небо. Очень характерной особенностью является гиперрастяжимость кожи и гипермобильность суставов. Этот симптом можно легко оценить, выполнив, например, кистевые пробы метода Бейтона: пассивное разгибание мизинца (более 90°), пассивное прижатие большого пальца к внутренней стороне предплечья (*см. рис. 1*).

Типичной особенностью также является макроорхизм (увеличенный размер яичек) после наступления полового созревания.

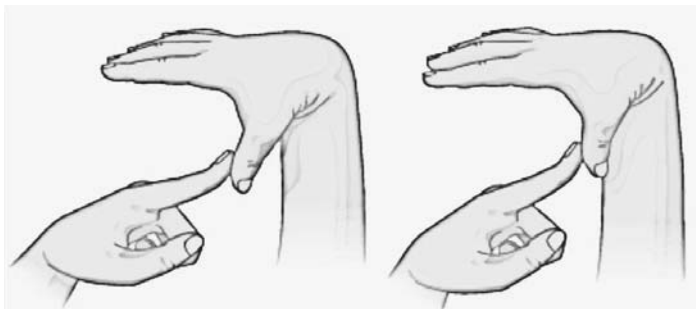


Рис. 1. Оценка гипермобильности суставов.

Соматические проблемы

Для детей с синдромом FX характерны частые инфекции среднего уха, отиты. Проблема встречается приблизительно у 60 % детей. Следует помнить, что воспалительные процессы могут сами по себе оказывать негативное влияние на развитие слухового восприятия и речевое развитие в целом. Необходимо также учитывать, что далеко не всегда дети могут правильно интерпретировать болевые ощущения. Основной рекомендацией для родителей является регулярное наблюдение ребенка лор-врачом.

Гипоплазия соединительной ткани является причиной целого ряда нарушений, которые требуют наблюдения специалистами узкого профиля. На первое место следует поставить вялость суставов, гипотонию, деформацию грудной клетки, сколиоз, плоскостопие, – эти нарушения *наблюдаются ортопедом, хирургом*. Расширение аорты и пролапс митрального клапана *наблюдаются кардиологом*. Нарушения зрения: косоглазие, близорукость, астигматизм (в 40 % случаев) *наблюдаются офтальмологом*. Таким образом, если ребенку выставлен диагноз FXS, необходимы консультации и регулярное наблюдение всеми перечисленными специалистами. Это поможет своевременно выявить и скорректировать сопутствующие синдрому FX соматические заболевания.

В *таблице 2* представлены наиболее часто встречающиеся фенотипические особенности при FXS.

Таблица 2.

Физический фенотип и соматические нарушения при FXS

Физический фенотип	Вытянутое лицо. Выступающий подбородок. Большие оттопыренные ушные раковины. Макроцефалия.
--------------------	---

Физический фенотип	Долихоцефальная (вытянутая) форма черепа. Макроорхизм
Костно-суставные нарушения	Сверхрастяжимость кожи. Гиперподвижность суставов. Сколиоз. Плоскостопие.
Оториноларингологические нарушения	Частые отиты
Офтальмологические нарушения	Косоглазие. Нарушения рефракции
Кардиологические нарушения	Расширение аорты. Пролапс митрального клапана.
Эндокринные нарушения	Ускоренное прибавление роста и веса. Ожирение. Раннее половое созревание.

Неврологические проявления синдрома FXS

Характерной особенностью детей с FXS является мышечная гипотония на первом году жизни и задержка моторного развития. Для коррекции нарушений требуется наблюдение у невролога, проведение курсов детского массажа.

Судорожная активность появляется у 20 % детей с FXS на протяжении дошкольного возраста, поэтому Американская ассоциация педиатров рекомендует наблюдение педиатрами и неврологами детей с FXS с обязательной регистрацией ЭЭГ в возрасте с 1 года до 5 лет (*см табл. 3*).

Таблица 3.

Неврологические проявления FXS

Нарушения развития	Моторные. Речевые.
Расстройства сна	Бессонница. Храп.
Эпилепсия	Эпилептические припадки. Эпилептиформная активность в ЭЭГ без судорожных припадков.
Структурно-анатомические изменения мозга	Уменьшение червя мозжечка. Увеличение хвостатого ядра, таламуса и гиппокампа.

Когнитивно-поведенческий профиль синдрома FXS

Среднее значение IQ у мальчиков с FXS (полная мутация, полное метилирование) – 40 [4]. Это соответствует умеренной степени умственной отсталости. В случае неполного метилирования индекс интеллекта может находиться на нижней границе нормативных показателей. Основные трудности в когнитивной сфере касаются рабочей и кратковременной памяти, исполнительных функций (функций программирования и

контроля), математических и зрительно-пространственных представлений. Интеллект у девочек обычно выше, чаще соответствует легкой степени умственной отсталости или находится на нижней границе нормы. При этом профиль когнитивного развития неравномерный, отражает как сильные, так и слабые стороны познавательного развития.

Сильные стороны познавательного развития мальчиков с FXS

- Номинативная функция речи (называние предметов).
- Обучение на основе целостного (симультанного) восприятия (способность воспринять предоставляемую информацию целиком, на уровне интуитивного подхода). Сложнее дается объединение, интеграция различных аспектов, кусочков информации во что-то целое.
- Понимание речи. Чаще понимание речи в значительной мере превосходит экспрессивную речь, возможность изъясняться. Экспрессивный словарь в тех областях, которые интересны ребенку, может быть значительно шире, чем можно ожидать, опираясь на результаты стандартных тестов на интеллект.
- Достаточно легко даются детям с FX задачи на зрительное сравнение или зрительное конструирование, если материал им хорошо знаком и понятен. Например, дети хорошо справляются с собиранием паззлов. С другой стороны, конструирование абстрактных изображений может вызывать существенные сложности.
- Значительную помощь для коммуникации, речевого ответа и обучения может оказать использование символических изображений, или «иконок». Целостные изображения, такие как картинки, логотипы легко распознаются детьми с FX и могут быть использованы в качестве опоры при обучении.
- Ситуативная память, которая может проявляться при обсуждении любимых телевизионных передач, мультфильмов, песен, зачастую значительно превышает ожидания.
- Важно также помнить, что успешность запоминания очень сильно зависит от осмысленности, степени «знакомства» ребенка с материалом и уровня его сложности.
- Сильной стороной мальчиков с FX также является освоение социально-бытовых навыков: самообслуживание, выполнение каких-то работ по дому, приготовление еды, а также – совместная групповая работа.

Слабые стороны познавательного развития мальчиков с FXS

- Мышление, способность к рассуждению.
- Умение задавать вопросы, находить решение комплексных проблем, усвоение абстрактно-логических понятий.
- Задачи, решение которых требует выполнения последовательных операций. Трудности в этой сфере возникают, поскольку дети с синдромом FX обычно имеют тенденцию к целостному, гештальтному

ситуативному восприятию и затрудняются при необходимости анализа информации, выделения отдельных деталей.

- Зрительно-моторные навыки и выполнение задач на конструирование из новых абстрактных элементов (например, кубики Кооса).
- Арифметические способности, в том числе навыки счета. Причина трудностей кроется в слабости зрительно-пространственных представлений, затруднениях при выполнении последовательных операций, при усвоении понятий количества и числа.
- Социализация и коммуникация, особенно в новых условиях.

Сильные стороны познавательного развития у девочек с FXS

- Словарный запас и понимание речи.
- Чтение.
- Письмо, в том числе орфография (благодаря хорошей зрительной памяти).

Слабые стороны познавательного развития у девочек с FXS

- Абстрактное мышление.
- Сниженная кратковременная слухоречевая память.
- Трудности удержания внимания.
- Импульсивное поведение.
- Задержка формирования пространственных представлений, которые наиболее ярко проявляются при конструировании из деталей, имеющих абстрактную форму.
- Трудности усвоения и генерализации понятий числа и количества, выполнения счетных операций.
- Поддержание диалога (способность учитывать мнение собеседника в разговоре, вовремя и адекватно реагировать на реплики собеседника).
- Удержание контекста, темы разговора (рассказывая что-то, девочки с синдромом FX имеют тенденцию постоянно переключаться с одной темы на другую, не удерживая единой канвы в своей речи).

Девочки с синдромом FX чаще всего имеют схожий с мальчиками профиль познавательного развития, однако степень выраженности нарушений обычно бывает значительно ниже из-за компенсирующего эффекта второй X-хромосомы.

Аутизм или спектр аутизма?

Аутистические черты довольно часто сопровождают FXS. По различным данным, 30 % детей с синдромом FX удовлетворяют всем критериям для постановки диагноза аутизм, у многих (до 60 %) имеются те или иные нарушения, которые позволяют отнести их к группе РАС. Они могут проявляться в различной степени и обычно включают стереотипные движения рук (хлопки в ладоши, взмахи руками-«крылышками»), трудности установления зрительного контакта, гиперчувствительность к сенсорным стимулам, трудности коммуникации и социального взаимодействия. Помимо этого, могут наблюдаться

тревожные расстройства (особенно часто – связанные с социальными ситуациями) и нарушения настроения, а также гиперактивность, импульсивность, агрессивное поведение.

Несмотря на общее сходство проявлений «триады аутизма» у детей с синдромом FX и идиопатическим аутизмом, можно выделить ряд качественных различий. Сравнительный анализ представлен в *таблице 4*.

Таблица 4.

Основные сходства и различия аутистической симптоматики и ее причин при FXS и аутизме

Нарушения, характерные для РАС	FXS	Аутизм
Социальное избегание	Застенчивость и избегание связаны с высоким уровнем социальной тревоги. Несмотря на это, дети дружелюбны и общительны	Отсутствие навыков социального взаимодействия
Слабый зрительный контакт	Избегание глазного контакта	Отсутствие понимания глазного контакта
Самоповреждающее поведение	Типичное битье руками при волнении, возрастании тревоги	Разные проявления и причины
Трудности символической игры	Задержка в развитии	Искаженное развитие, вплоть до ее отсутствия
Языковые нарушения	Повторы в речи, ускоренная по темпу речь, речевые запинки	Различные языковые трудности
Узнавание лицевой экспрессии	Хорошее понимание	Отсутствует понимание
Понимание чувств и намерений других людей	Может быть затруднено в зависимости от общего когнитивного уровня	Отсутствует/затруднено

Речевое развитие

При синдроме FX речевое развитие имеет ряд особенностей. Фразовая речь обычно появляется с выраженной задержкой, к четырем годам. Степень нарушений может быть различной. У части детей экспрессивная, рецептивная и прагматическая стороны речи соответствуют аналогичным показателям детей более младшего возраста с другими формами интеллектуальной недостаточности [6; 12; 14]. Однако у части детей наблюдаются более грубые нарушения речевого развития, в ряде случаев речь не развивается вовсе, дети остаются мутичными.

В целом, было показано, что нарушения речевого развития коррелируют с выраженностью аутистической симптоматики [9; 11; 13]. Чем сильнее аутистические проявления, тем хуже развита речь. По всей видимости, следствием этой закономерности является то, что люди с синдромом FX не используют свои речевые возможности, для того чтобы преодолеть непонимание ситуации. Так, испытывая трудности при понимании инструкции, люди с FXS не пытаются переспросить или уточнить. Это было показано в работе Abbeduto с коллегами [6]. Исследователи давали задания, инструкции к которым были намеренно неадекватными. Оказалось, что подростки и юноши с синдромом FX намного реже, чем здоровые дети более младшего возраста, сообщали собеседнику о своем непонимании задания. Получается своего рода замкнутый круг. Нарушения рецептивной речи приводят к непониманию ситуации, но вследствие нарушений коммуникации люди с FXS не могут задать уточняющие вопросы, что еще больше усложняет общение.

Важно также отметить, что речь людей с синдромом FX в большинстве случаев имеет ряд специфических и очень характерных особенностей, – это ускоренный темп, тенденции к автоматическим повторам отдельных слов, персеверации. Частыми являются отсроченные и непосредственные эхололии. Из-за этих особенностей окружающим людям бывает сложно понять, о чем говорит ребенок с FXS.

Синдром дефицита внимания с гиперактивностью (СДВГ)

Характерной чертой детей с FXS являются гиперактивность и нарушения внимания. Обычно родители начинают отмечать трудности концентрации и двигательную расторможенность в возрасте около полутора лет, когда ребенок начинает уверенно ходить. Часто это бывает самым сложным возрастным периодом, когда ребенка практически невозможно удержать на месте, организовать какую-то деятельность, чему-то обучить. В целом, для синдрома характерны нарушения избирательности внимания (способности концентрироваться на значимом стимуле, игнорируя незначимый); распределения внимания (умения быстро переключаться с одного предмета на другой, возможность одновременно удерживать в сознании несколько источников информации); нарушения концентрации внимания (способности удерживать внимание на одном задании в течение определенного периода времени) [8]. Эти особенности необходимо учитывать при организации образовательного процесса.

Эмоционально-личностные особенности

Среди эмоционально-личностных особенностей людей с FXS следует упомянуть упрямство и эмоциональную нестабильность. Упрямство вкупе с социальной тревожностью зачастую очень сильно осложняют общение, делают его практически невозможным с людьми, с которыми у ребенка по какой-то причине не складываются взаимоотношения. Необходимо также учитывать специфические страхи, которые могут со-

проводить ребенка на протяжении его развития. Это боязнь большого скопления людей, шумных мест или «шумных» предметов.

Сенсорное развитие

Характерной чертой детей с FXS является гиперчувствительность к сенсорным стимулам. Это может порождать определенные страхи, такие как, например, страх бытовых приборов, осложнять нахождение ребенка в коллективе.

Обобщенная картина поведенческих и когнитивных нарушений у детей с FXS представлена в *таблице 5*.

Таблица 5.

Когнитивно-поведенческий профиль при FXS

Когнитивное развитие	Умственная отсталость (от умеренной до тяжелой степени)
Аутизм или спектр аутизма	Трудности коммуникации и социального взаимодействия. Высокая социальная тревожность, робость. Избегание зрительного контакта. Стереотипные движения руками, в ряде случаев более сложные стереотипии
Нарушения речевого развития	Нарушения прагматической стороны речи. Ускоренный темп речи с многочисленными повторами, запинками, эхолалиями. Мутизм (в некоторых случаях)
СДВГ	Гиперактивность. Нарушения внимания. Импульсивность
Эмоционально-личностные особенности	Упрямство. Эмоциональная нестабильность. Страхи: боязнь толпы, шума
Сенсорное развитие	Гиперчувствительность к сенсорным стимулам

Таким образом, дети с FXS имеют характерный паттерн психологических особенностей. Проблемы, с которыми они сталкиваются, затрагивают когнитивную и эмоциональную сферы, сферы коммуникации и социализации. Несмотря на эти трудности, дети (а впоследствии и взрослые) с синдромом FXS могут обучаться бытовым и академическим навыкам, взаимодействовать со сверстниками, адаптироваться к жизни в обществе. Все это становится возможным при правильном и своевременном подходе к обучению, воспитанию и сопровождению детей с самого раннего возраста.

1.5 Нейрофизиологические исследования FXS

Электрофизиологическое исследование детей с психической патологией, которое включено в обязательный набор диагностических процедур, нередко сводится лишь к выявлению эпилептической активно-

сти. Однако ЭЭГ содержит гораздо большее количество информации, которая крайне полезна для оценки состояния ребенка, соответствия его ЭЭГ возрастной норме и для диагностики синдромальных форм психической патологии. Мы приведем основные сведения по возрастным особенностям формирования ЭЭГ у здоровых детей.

Практически с начала 3-го года жизни в ЭЭГ затылочных зон коры у здоровых детей при закрытых глазах доминирует альфа-ритм частотой 7–9 Гц, амплитуда его изменяется от 50 до 90 мкВ. В этот же возрастной период в центральных зонах коры регистрируется сенсомоторный ритм частотой 8–9 Гц. Большинство электроэнцефалограмм у детей этого возраста относится к организованному типу. Этот тип характеризуется доминированием альфа-ритма в затылочных зонах коры и невысоким уровнем медленноволновой тета- и дельта-активности. Пример такого типа ЭЭГ представлен на рис. 2, 3.

С возрастом доминирующая частота альфа-ритма увеличивается. В возрасте 6–7 лет доминирует альфа-ритм частотой 9–10 Гц. На протяжении дошкольного возраста наблюдается существенное уменьшение медленной активности в дельта- и тета-полосах частот. И в дошкольном, и в школьном возрасте в любой популяции у здоровых детей преобладает организованный тип ЭЭГ с доминированием альфа-ритма в затылочных отведениях. Частота ритма изменяется с возрастом: от 7–8 Гц в 3 года до 10–12 Гц в подростковом возрасте. Наличие такого четкого временно-го курса формирования разных ритмических компонентов ЭЭГ в норме может служить основой для изучения нарушения этих закономерностей у детей с болезнями развивающейся нервной системы.

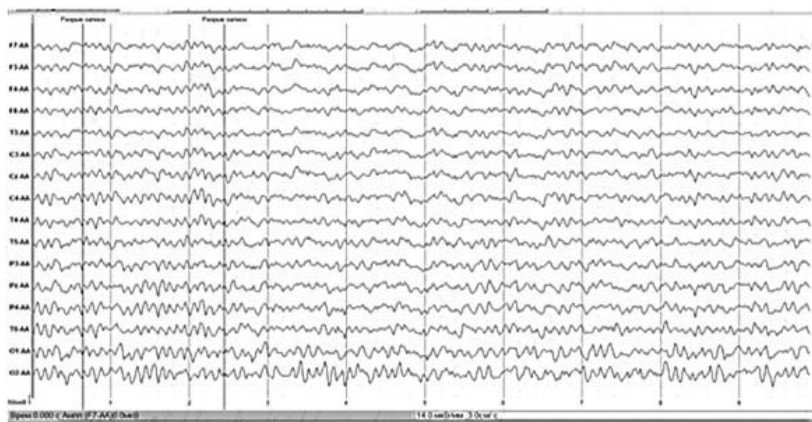


Рис. 2. ЭЭГ организованного типа у здорового ребенка в возрасте 3 года 8 мес. В затылочных зонах коры доминирует довольно регулярный альфа-ритм с модой 9,25 Гц, индекс которого достигает 30 %. В центральных зонах регистрируется сенсомоторный ритм частотой 9 Гц.

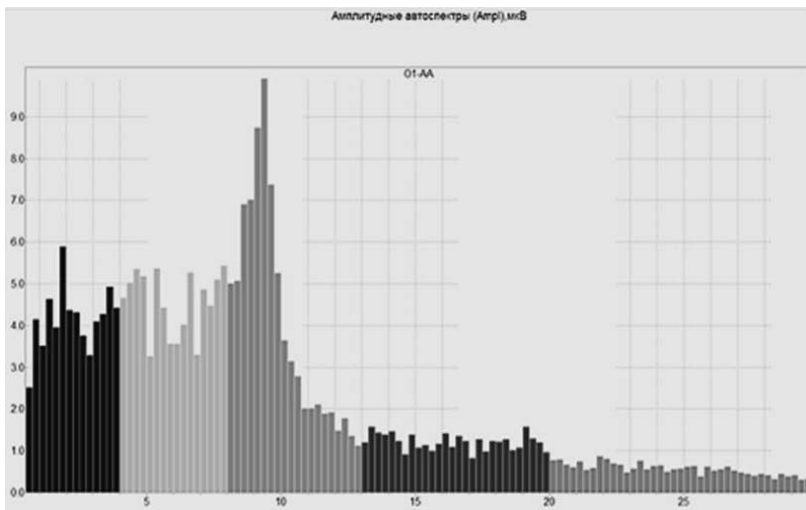


Рис. 3. Спектрограмма ЭЭГ левой затылочной области у этого же ребенка. Доминирует активность альфа-диапазона.

Электроэнцефалографическое исследование детей и подростков с FXS может оказать существенную помощь в диагностике.

У детей с синдромом FX в дошкольном и школьном возрасте регистрируется определенный паттерн ЭЭГ, характерный для этого возрастного периода, отчетливо отличающийся от нормативного.

В ЭЭГ мальчиков в возрасте от 4 до 15 лет, у которых по данным генетического исследования было выявлено метилирование промотора гена *FMRI*, наблюдался определенный паттерн в виде доминирования тета-ритма в полосе 5–8 Гц в теменно-центральных зонах коры головного мозга. По данным сравнительного ЭЭГ-картирования, значения амплитуды спектральной плотности в этом частотном диапазоне достоверно (более 2-х стандартных отклонений) превышают нормативные показатели. Альфа-ритм в затылочных зонах коры при этом или не регистрируется, или представлен незначительно (индекс его не превышал 20 %), что достоверно ниже возрастных показателей для этого ритма. Такой тип ЭЭГ не встречается в выборке здоровых испытуемых. ЭЭГ такого типа представлена на *рисунке 4*.

Такой паттерн ЭЭГ характерен для детей с этим синдромом и может быть использован в качестве нейрофизиологического коррелята нарушения формирования нейрональных связей при отсутствии белка FMRP. Следует заметить, что в случаях мутации гена *FMRI*, не приводящей к метилированию промотора, такой паттерн ЭЭГ не регистрируется. У девочек с синдромом FX показатели интеллекта и адаптивных

навыков существенно варьируют, что определяется уровнем смещения от равной инактивации хромосомы X. Данные ЭЭГ также варьируют в широком диапазоне: от паттерна ЭЭГ, описанного выше, до паттерна ЭЭГ с умеренно выраженными нарушениями. На *рисунке 5* (см. стр. 30) показаны суммарные данные ЭЭГ исследования группы детей в возрасте от 4 до 15 лет с синдромом FX. Для того чтобы определить, насколько отличается от нормативных данных ЭЭГ детей с нарушением развития, обычно используется Z-статистика. Для каждой ЭЭГ-записи строится автоспектр, затем значения автоспектров ЭЭГ-записей всей группы детей с нарушением развития и всей группы здоровых детей сравниваются для каждого значения частоты в заданном частотном диапазоне. Результат сравнения представляет собой величину стандартного отклонения. Значение стандартного отклонения больше 2 свидетельствует о достоверном различии между двумя суммарными автоспектрами группы больных и группы здоровых испытуемых.

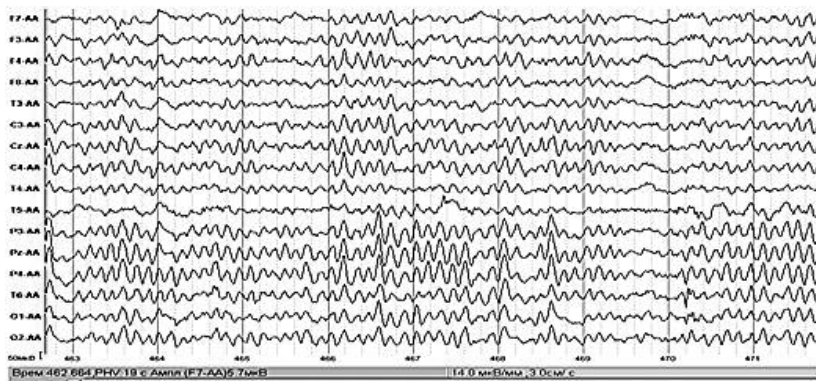


Рис. 4. Гиперсинхронный тип ЭЭГ у ребенка с синдромом ломкой хромосомы X. Альфа-ритм отсутствует. В записи преобладает ритмическая тета-активность частотой 7 Гц, максимально выраженная в теменных и центральных зонах коры.

С возрастом в ЭЭГ происходят значительные изменения. После 15 лет в ЭЭГ чаще всего снижается амплитуда колебаний, и к 20 годам регистрируется низкоамплитудный тип ЭЭГ. В наиболее тяжелых случаях сохраняется высокий уровень тета-активности, а при улучшении адаптивного функционирования в исключительно редких случаях электроэнцефалограмма может достигать нормативных границ после 20 лет.

Эпилептическая активность. Часть больных (до 20 %) имеет в анамнезе эпилептические приступы, чаще эпизодические, единичные, в том числе на фоне фебрильных состояний, которые большинством авторов расцениваются как доброкачественные, со спонтанной ремиссией. Клинические эпилептические проявления чаще всего выражены в

возрасте 4–7 лет. Иногда в этот период могут наблюдаться эпилептиформные статусы. Эпилептиформная активность у пациентов с FXS в среднем отмечается в 10–20 % случаев.

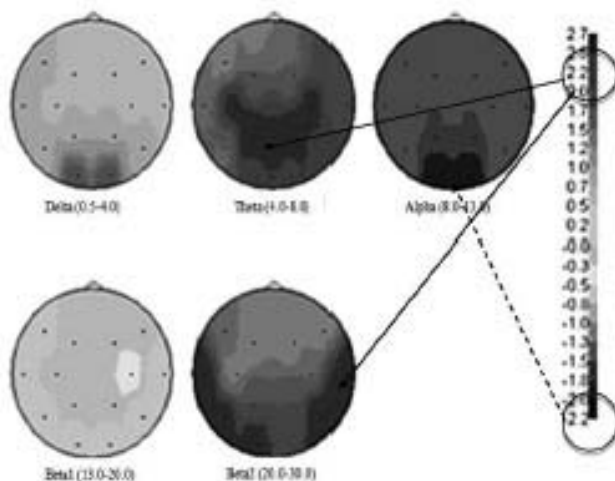


Рис. 5. Карты значений относительной мощности в стандартных диапазонах частот при сравнении с помощью Z-статистики ЭЭГ-записей группы пациентов с FXS (в состоянии спокойного бодрствования с закрытыми глазами) с возрастной нормой. Количественная шкала показывает величину стандартного отклонения (отрицательное значение числа – ниже нормы, положительное – выше нормы, цифры показывают величину стандартного отклонения).

Таким образом, существует определенный паттерн ЭЭГ при синдроме FX, связанный с дефицитом белка FMRP, который может служить дополнительным маркером заболевания у мальчиков на возрастном интервале от 4 до 15 лет. В целом же, особенности ЭЭГ при синдроме FX определяются, по-видимому, системными биохимическими и морфологическими нарушениями, которые возникают на ранних стадиях онтогенеза и связаны с выраженным дефицитом белка FMRP.

1.6 Скрининговые методы определения FXS

Единственным методом, позволяющим однозначно диагностировать заболевание, является молекулярно-генетическое исследование. В настоящее время с помощью него можно установить наличие не только генетической мутации, являющейся причиной синдрома, но и премутации, которая может перейти в полную мутацию у потомков. Однако генетическое исследование является дорогостоящим и занимает достаточно длительное время. Это пока исключает возможность массового скрининга всех детей, составляющих группу риска.

Для первичного включения ребенка в группу риска по наличию FXS основанием могут служить определенные результаты шкальных анкет, составленных на основе фенотипических особенностей, характерных для синдрома FX. Анкеты просты в заполнении, ими могут пользоваться специалисты разного профиля, при этом не проходя предварительного обучения.

В США наибольшей популярностью пользуется Fragile X Checklist [7]). Авторы данной анкеты указывают на пороговое значение – 16 баллов – для включения ребенка в группу риска по FXS и для направления на генетическое обследование (см. Приложение 1).

Поскольку при данном заболевании патогенетический механизм существенно влияет на строение и работу головного мозга [8], у детей с синдромом ломкой X-хромосомы отмечены определенные изменения электроэнцефалограммы [2; 3]. Такие изменения в сочетании с фенотипическими особенностями послужили основанием для создания метода предварительной диагностики на наличие FXS.

Специалисты научной лаборатории ФРЦ используют комплексный подход для предварительной оценки вероятности наличия синдрома FX: анализ ЭЭГ, генеалогический метод и Ранговую шкалу количественной оценки фенотипических проявлений.

За основу оценки поведенческих нарушений и фенотипических проявлений была взята Модифицированная Ранговая шкала количественной оценки основных клинических симптомов у детей с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (см. Приложение 2), разработанная Воиновой В.Ю. с соавторами [1; 4] в 2006 году на базе ФГУ МНИИ педиатрии и детской хирургии Росмедтехнологии.

Шкала включает 14 клинических признаков, экспрессивность каждого из которых оценивается в баллах. Отсутствию клинического признака соответствует оценка 0 баллов, а наибольшей степени выраженности симптома соответствует 3 балла. Ранговая шкала включает оценку следующих показателей:

- Нарушения коммуникативной сферы.
- Трудности зрительного контакта.
- Нарушения невербальной коммуникации.
- Нарушения тактильного контакта.
- Особенности речевого развития.
- Умение использовать речь.
- Речевые нарушения (звукопроизношение, персеверации, эхолалии).
- Характеристика темпа речи.
- Проявления нарушения внимания.
- Проявления гиперактивности.
- Наличие стереотипий.
- Особенности лицевого фенотипа.
- Симптомы соединительнотканых нарушений.
- Параметры физического развития (окружность головы).

Тяжесть клинических проявлений оценивается путем суммирования всех баллов. Максимально возможная сумма баллов равна 42. Проведенные многолетние исследования с помощью Ранговой шкалы позволили выделить пороговое значение – 21 балл – как критерий для причисления ребенка к группе риска по синдрому FX.

Важнейшим материалом для предварительной диагностики FXS являются данные электроэнцефалографического исследования. ЭЭГ ребенка с FXS отличается отсутствием возрастного альфа-ритма и преобладанием в теменно-центральных областях гиперсинхронизированного тета-ритма частотой 6–7 Гц. Это очень яркий дифференциальный диагностический признак, который является своеобразным маркером синдрома FX.

Сочетание этих двух методов позволяет с высокой надежностью определять степень риска по синдрому FX среди детей с недифференцированной умственной отсталостью, задержкой психоречевого развития и расстройствами спектра аутизма. Следующим шагом является молекулярно-генетическая диагностика, результаты которой позволяют сделать окончательный вывод о наличии или отсутствии синдрома.

Литература

1. *Воинова В.Ю.* X-сцепленная умственная отсталость у детей: клинико-генетическая и эпигенетическая характеристика: дисс. ... докт. мед. наук: 14.01.08 / Воинова В.Ю. М., 2012. 285 с.
2. *Горбачевская Н.Л., Мариничева Г.С., Денисова Л.В., Бедильбаева К.А.* Способ диагностики умственной отсталости с ломкой X-хромосомой, 1983. Авторское свидетельство № 1188942.
3. *Горбачевская Н.Л.* Возрастные изменения нейрофизиологических характеристик у детей в норме и при синдроме умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (FRAXA) / Горбачевская Н.Л., Сорокин А.Б., Данилина К.К. // Психологическая наука и образование, 2014. Т. 19. № 4. С. 36–45.
4. *Тюшкевич С.А.* Особенности поведения и когнитивных нарушений у детей и подростков с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X. Автореф. дисс. ... канд. психол. наук. М., 2010. 27 с.
5. *Abbeduto L.* Receptive language skills of adolescents and young adults with Down syndrome or fragile X syndrome / Abbeduto L., Murphy M.M., Cawthon S.W., Richmond E.K., Weissman M.D., Karadottir S. et al. // American Journal on Mental Retardation, 2003;108(3):149–160.
6. *Abbeduto L.* Signaling non comprehension of language: A comparison of fragile X syndrome and Down syndrome / Abbeduto L., Murphy M.M., Kover S.T., Giles N.D., Karadottir S., Amman A. et al. // American Journal on Mental Retardation, 2008;113(3):214–230.
7. *Hagerman R.G.* Fragile X Syndrome. Diagnosis, Treatment and Research / Hagerman R.G., Cronister A. Johns Hopkins University Press, 1996. ISBN 0801853885, 9780801853883. 481 p.

8. *Koukoui S.D.* Neuroanatomical, molecular genetic and behavioral correlates of fragile X syndrome / Koukoui S.D., Chaudhuri A. // *Brain Research Reviews*, 2007;53(1):27–38.
9. *Lewis P.* Cognitive, language and social-cognitive skills of individuals with Fragile X Syndrome with and without autism / Lewis P., Abbeduto L., Murphy M., Richmond E., Giles N., Bruno L. et al. // *Journal of Intellectual Disability Research*, 2006;50(7):532–545.
10. *Martin J.P.* A pedigree of mental defect showing sex-linkage / Martin J.P., Bell J. // *Journal of Neurology and Psychiatry*, 1943;6(3–4), 154–157.
11. *Philofsky A.* Linguistic and cognitive functioning and autism symptoms in young children with Fragile X syndrome / Philofsky A., Hepburn S.L., Hayes A., Hagerman R., Rogers S.J. // *American Journal on Mental Retardation*, 2004;109(3):208–218.
12. *Roberts J.* Expressive language during conversational speech in boys with Fragile X syndrome / Roberts J., Hennon E.A., Price J.R., Dear E., Anderson K., Vandergrift N.A. // *American Journal on Mental Retardation*, 2007;112(1):1–17.
13. *Roberts J.* Receptive and expressive communication development of young males with fragile X syndrome / Roberts J., Mirrett P., Burchinal M. // *American Journal on Mental Retardation*, 2001;106(3):216–230.
14. *Roberts J.* Receptive vocabulary, expressive vocabulary, and speech production of boys with fragile X syndrome in comparison to boys with Down syndrome / Roberts J., Price J., Barnes E., Nelson L., Burchinal M., Hennon E.A. et al. // *American Journal on Mental Retardation*, 2007;112(3):177–193.

Часть 2

Особенности психолого-педагогического сопровождения на разных этапах развития детей с FXS

Одной из существенных проблем психологического и медицинского сопровождения детей с синдромом FX является поздняя постановка правильного диагноза. В раннем возрасте проблемы развития, которые демонстрируют мальчики с синдромом FX, чаще всего квалифицируют как задержку моторного, а затем психоречевого развития. Ближе к дошкольному возрасту очень часто специалисты предполагают задержку развития с аутистическими чертами или расстройства аутистического спектра. Не менее парадоксальна бывает ситуация с девочками, носительницами данного синдрома. До начала школьного обучения часто у родителей вовсе не возникает вопросов к развитию ребенка. Окружающие могут обращать внимание на некоторые своеобразные черты поведения, однако чаще всего они списываются на особенности характера. Сюда относится чрезмерная застенчивость, приводящая к трудностям адаптации, медлительность. С началом школьного обучения трудности в развитии становятся более очевидными. Правильно поставленный диагноз, понимание учителем и родителями слабых и сильных сторон развития могут в значительной мере облегчить ребенку его школьную и социально-бытовую адаптацию. Именно знание особенностей развития и поведения дает возможность людям, работающим с ребенком с синдромом FX, обеспечить индивидуальный подход в обучении, максимально включить его в образовательный и социальный процессы.

2.1 Организация помощи детям с FXS в раннем и дошкольном возрасте

В раннем возрасте у большинства детей FXS не диагностируется, если только они не являются братьями или сестрами детей с уже установленным диагнозом FXS. В основном верификация генетического синдрома происходит в дошкольном возрасте, хотя, вследствие информированности врачей, в последнее время появляются случаи постановки точного диагноза FXS у детей до двух лет.

При рождении ребенок с FXS не имеет отчетливого клинико-фенотипического профиля, как, например, при синдроме Дауна. Кроме того, общее состояние новорожденного ребенка также не вызывает опасений специалистов: оценки по шкале Апгар не выходят за пороговые значения, домой младенца выписывают в срок, масса тела в пределах нормы. Единственное, что с высокой частотой отмечают педиатры, – это параме-

тры длины тела ребенка с FXS. Даже у невысоких родителей ребенок рождается с длиной тела, превышающей средние показатели. В основном период новорожденности и младенчества детей с FXS характеризуются соматическими проблемами.

На первый план у детей раннего возраста с FXS выходят проблемы, связанные с особенностями соединительной ткани:

– Снижение мышечного тонуса; практически все дети с FXS с рождения имеют в той или иной степени проявления гипотонуса. С возрастом эти проявления сглаживаются, что дает хороший прогноз на овладение двигательными навыками в широком диапазоне. Однако именно в связи с этой особенностью многие дети имеют риски по постановке им диагнозов ДЦП, перинатальное поражение головного мозга, гипоксическое поражение головного мозга.

- Трудности кормления и симптомы гастроэзофагеального рефлюкса.
- Ортопедические проблемы в виде врожденной дисплазии тазобедренных суставов и косолапости.
- Кардиологические проблемы, в частности, высокий процент детей с FXS имеют пролапс митрального клапана.
- Частые отиты.
- Проблемы со зрением, например, косоглазие, нистагм.

В дошкольном и младшем школьном возрасте появляются высокие риски развития судорожных знаков, что требует наблюдения невролога.

Данные соматические проблемы должны отслеживаться врачом-педиатром и другими профильными специалистами (неврологом, гастроэнтерологом, кардиологом, офтальмологом, врачом ЛФК, ортопедом) для своевременного и целенаправленного оказания реабилитационных воздействий.

Психическое развитие

Многие исследования показывают, что для детей с синдромом FX характерна общая задержка развития по основным областям, которая, если представить графически, будет иметь вид плато. Обнаруживается она у детей уже в возрасте 9 месяцев (хотя возможно и раньше, но на сегодняшний день нет экспериментальных данных для более раннего возраста). И если в раннем возрасте разрыв между нормативными показателями в развитии небольшой и не достигает одного стандартного отклонения, то с возрастом он увеличивается за счет медленного темпа (исследователи оценивают как в 2 раза ниже в сравнении с нормой) усвоения навыков в таких глобальных сферах как моторика, социализация, коммуникация, адаптивность, которые являются потенциальными областями для целенаправленного непрерывного коррекционного воздействия.

В дошкольном возрасте на первый план выходит задержка познавательного и речевого развития, и если не была оказана ранняя помощь, – выраженные поведенческие проблемы, такие как гиперактивность, импульсивность, нежелательное поведение, стереотипии. Поэтому при

разработке коррекционно-образовательной программы на первых этапах следует отдавать предпочтение специалистам, работающим в рамках поведенческого подхода, основными приемами которого следует овладеть и родителям. Это поможет уменьшить поведенческие проблемы, выстроить систему коммуникации, наладить режим дня, научить ребенка сотрудничать и сформировать умение обучаться.

В отечественном образовании при выборе программы одним из важнейших критериев является интеллектуальный уровень развития ребенка. В дошкольном возрасте можно уже ясно видеть, что умственное развитие ребенка с FXS отстает от возрастной нормы. При оценивании интеллекта с помощью стандартных психометрических методов коэффициент IQ в среднем не превышает 55. За счет медленного темпа усвоения знаний с возрастом наблюдается снижение IQ. Поэтому при FXS для овладения и закрепления новых знаний необходимо неоднократное прохождение материала, а также частое применение детьми усвоенных знаний и умений в повседневной жизни.

Так как когнитивное, речевое развитие и развитие сенсорной и социально-коммуникативной сфер в значительной степени связаны и грубо осложняются при выраженных поведенческих проблемах, то цели и задачи познавательного развития будут зависеть от комплексной оценки всех областей психического развития ребенка. Очень часто на практике встречается следующая ситуация: в соответствии с дошкольной программой педагоги начинают заниматься общим развитием ребенка, например, обучать узнаванию цвета и формы, в то время как ребенок может воспринимать только простую инструкцию, или время произвольного внимания у него не больше 5 минут. В данном конкретном примере, конечно же, первоочередные задачи будут связаны с наработкой усвоения и выполнения сложной инструкции с привлечением визуализированных методов и отработкой навыков произвольного внимания, в данной ситуации, – его продолжительности.

В дошкольном возрасте, делая акцент на обучении, нельзя упускать и развитие социально-бытовых навыков (самообслуживание, навыки пользования туалетом, приема пищи).

Несмотря на индивидуальный профиль развития, который характеризует каждого ребенка с FXS и который зависит от разных причин (мозаичности генных нарушений, пола ребенка, степени выраженности РАС и других сопутствующих заболеваний, в частности, от наличия судорожной эпи-активности), существуют общие рекомендации для родителей и педагогов по обучению детей с FXS возрастным навыкам.

Рекомендации по обучению детей с FXS возрастным навыкам:

- Опора на интерес ребенка. Задания становятся особенно привлекательными и обеспечивают высокую мотивацию к выполнению, если учитывают интересы ребенка.

- Обучающие стратегии должны опираться на зрительно-моторные (методы и техники хорошо представлены в системе М. Монтессори) и зрительно-слуховые модальности (речевой материал должен подкрепляться конкретными зрительными образами).
- Использование зрительных подсказок. Наряду с вербальной инструкцией необходимо использовать жесты, символы, картинки, действия.
- Введение пошагового алгоритма с дополнительной визуализацией. Например, на занятиях можно использовать технику визуального планирования «сначала – потом», или с помощью цифр закрепить порядок выполняемых действий.
- Эффективно использовать в обучении алгоритм очередности, например, когда педагог или родитель начинает, а ребенок заканчивает действие.
- Необходимо регулярно обращаться к усвоенному навыку, стимулировать его использование в разных видах деятельности, особенно это касается сложных навыков развития, например, графомоторных или речемыслительных, иначе навык может угаснуть.
- Структурирование пространства позволит ребенку с FXS закрепить понимание связи между выполнением определенной деятельности или действия и определенным местом, тем самым снизить тревожное поведение и создать предпосылки к развитию навыков планирования.
- Учитывая высокую социальную тревожность у детей с FXS, необходимо иметь возможность предоставить ребенку безопасное место для применения релаксирующих методов, например, техники глубокого медленного дыхания (противопоказанием для использования данной техники расслабления является наличие эпилептической активности в ЭЭГ).
- В качестве социального поощрения лучше использовать жест «дай пять», чем объятия или похлопывания по спине (так как близкий физический контакт чрезмерно стимулирует детей с FXS).

Моторная сфера. Крупная моторика

Из-за низкого мышечного тонуса и недостаточной выносливости дети с FXS начинают с большим опозданием осваивать возрастные двигательные навыки. И это первые тревожные моменты для родителей, побуждающие их обратиться к специалисту. В среднем ребенок с FXS осваивает перевороты к 6–8 месяцам, навык самостоятельного сидения формируется к 10 месяцам, ползание – к 1 году, навык самостоятельной ходьбы формируется ближе к 2–2,5 годам.

Еще одна проблема, связанная с низким мышечным тонусом, проявляется в виде искажения информации от проприорецепторов. Проприоцепция (мышечное чувство) – это сигналы, сообщаемые человеку о пространственном расположении частей тела. За счет ослабленной проприоцепции дети с FXS испытывают трудности в управлении телом,

поэтому, например, они могут не успевать вовремя выставить руку для опоры, напрячь или расслабить ноги, чтобы присесть, и т.п. В более старшем возрасте это проявляется как диспраксия развития, суть которой в том, что ребенок испытывает трудности с координацией в пространстве и при выполнении сложных действий. Например, с большим трудом ребенок-дошкольник с FXS может собрать аккуратно паззлы, и еще больше возникает проблем, вплоть до отказа от деятельности, если ребенок, тревожась или отвлекаясь, перестает зрительно контролировать свои действия. Кроме того, нарушение представления о схеме тела делает ребенка с FXS неловким и неуклюжим, из-за чего возникает много травмоопасных ситуаций. Основные коррекционные методы, используемые для работы с детьми с целью увеличения проприоцептивной обратной связи, – это разные виды массажа, техники с применением давления и дополнительного веса, которые используются при работе по сенсорной интеграции.

Рекомендации для стимуляции проприоцептивной системы:

- Применять различные техники массажа.
- Использовать приемы сенсорной интеграции, например, действия по сжатию, растяжению, которые нагружают суставы, стимулируя их сенсорные рецепторы: висание на турниках, скалолазание и т.п.
- Использовать приемы сенсорной интеграции, например, игру в «Гамбургер», с применением техники давления: ребенка располагают между двумя матами и затем начинают надавливать на верхний мат.
- Использовать утяжелители на руки или ноги, например, в играх с мячом.
- Использовать одеяла с утяжелением.
- Для маленького ребенка хорошо использовать пассивные растяжки в пассивном исполнении, применяемые в методиках психомоторной коррекции.

В целом, ребенок с FXS может освоить все основные двигательные навыки и продвигаться в моторном развитии, но в специально организованной среде это будет быстрее. Для успешного прохождения этапов развития крупной моторики рекомендуется обратиться к физическому терапевту, врачу ЛФК, кинезитерапевту, которые помогут родителям освоить разные техники и приемы для развития двигательного репертуара ребенка с FXS.

Рекомендации для развития общего репертуара двигательных навыков:

- Для автоматизации навыка ходьбы следует предоставлять ребенку как можно больше возможностей ходить самостоятельно.
- Организовывать игры, в ходе которых ребенку приходилось бы ходить по неровным дорожкам и разнофактурным поверхностям.
- В повседневной жизни уделять внимание разным видам активности (бегу, прыжкам, лазанию).
- Проводить занятия ЛФК для ребенка-дошкольника.

- Проводить занятия ритмикой для детей старшего дошкольного и младшего школьного возраста.
- Тренировать чувства равновесия и координации. Для этого хорошо применять, например, мыльные пузыри: ловить их, используя разные действия, такие как прихлопывание ладонями, притаптывание ногой, протыкание указательными пальцами, хлопанье по ним кулаками; «ловлю» их головой, подставление под них живота или коленок.

Моторная сфера. Мелкая моторика

В первые месяцы жизни крупная и мелкая моторика тесно связаны между собой. Усвоив и закрепив очередной навык крупной моторики, ребенок готовится к освоению нового навыка мелкой моторики, благодаря тому, что движения руки и кисти становятся свободнее. Успешное «решение» довербальных задач, развитие самообслуживания, коммуникативных и графических навыков, – все зависит и связано с уровнем развития мелкой моторики ребенка. Так, например, научившись сидеть самостоятельно без поддержки и опоры на руки, ребенок может целиком посвятить себя изучению ближнего пространства на уровне вытянутой руки, дотягиваясь до предметов, играя с ними, перекладывая из одной руки в другую.

Задержка формирования навыков крупной моторики у ребенка с FXS, сложность произвольного распределения мышечного тонуса и слабость зрительного контроля сказываются на развитии ручной моторики. Как уже было отмечено, для детей с FXS характерно отставание формирования возрастных навыков, и развитие мелкой моторики является важнейшей из задач в любой коррекционной программе независимо от возраста ребенка.

В таблице 6 представлены ключевые навыки мелкой моторики, на формировании которых следует сконцентрироваться в раннем возрасте.

Таблица 6.

Навык	Примеры заданий на развитие соответствующего навыка
Осознанно и целенаправленно двигать руками.	Тянуться к игрушкам из разных положений. Хватать и отпускать предмет.
Координировать движения рук (использовать обе руки в деятельности), вращать запястьями	Помогать ребенку: <ul style="list-style-type: none"> – перекладывать предмет из одной руки в другую; – удерживать бутылочку/поильник двумя руками. Побуждать малыша: <ul style="list-style-type: none"> – ударять предметами друг о друга; – хлопать в ладоши; – рвать бумагу; – разворачивать конфету;

Навык	Примеры заданий на развитие соответствующего навыка
	<ul style="list-style-type: none"> — вставлять простые фигуры в соответствующие отверстия; — поворачивать ручку двери; — откручивать крышку баночки
Использовать разные виды захватов	Предлагать ребенку игрушки/предметы разных форм и размеров для захвата и удерживания всей ладонью (соответственно, игрушка должна быть по размеру чуть меньше ладони) или для сложного захвата щепотью (например, хлебные комочки). Для развития трехпальцевого захвата предлагать ребенку отщипывать кусочки теста, пластилина, глины
Пересекать среднюю линию тела	Переключать предмет из одной руки в другую. Складывать и разбирать простые игрушки (крупные бусы, простые пирамидки, кубики)

Дальнейшая работа по развитию тонкой моторики у детей с FXS заключается в совершенствовании усвоенных базовых навыков, перечисленных выше. Когда ребенок их освоит, необходимо способствовать совершенствованию им более точных, умелых и эффективных движений.

Социально-коммуникативные навыки

Общение начинается при социальном взаимодействии ребенка и ухаживающего за ним взрослого. Благодаря использованию глазного контакта, жестов и вокализациям младенцы сообщают о своих потребностях и интересах. Обычно младенцы и маленькие дети с легкостью начинают участвовать в коммуникационных взаимодействиях с другими людьми, поскольку эти навыки приобретаются в результате неосознанного подражания. Нарушения в раннем социальном общении могут привести к последующим дефицитам в развитии языковых компетенций и в социальном развитии, часто наблюдаемым у детей с синдромом FX. Маленькие дети с FXS имеют задержку речевого развития, а также задержку формирования невербальных форм общения (жесты и ответное/символическое поведение). Так, было показано, что дети с FXS в возрасте 15–40 мес. больше используют контактные жесты (оттолкнуть, коснуться руки, отдать и т.п.), но при этом слабо вокализируют и имеют выраженные затруднения при переходе на более продвинутый уровень в использовании жестов, таких как приближенный или отдаленный указательный жест. С другой стороны, оказалось, что у младенцев и детей раннего возраста навык совместного внимания, когда надо посмотреть на предмет, затем на человека и снова на интересующий предмет, является сохранным, но используется реже, чем навык регулирования поведения другого человека. Эти данные, выявляемые в раннем возрасте,

резко контрастируют с исследованиями, касающимися детей старшего возраста, подростков и взрослых, которые не используют зрительный контакт для инициирования и поддержания социальных взаимодействий, а также избегают взгляда. Таким образом, важной целью коррекционного обучения является закрепление навыка совместного внимания и генерализация этого навыка в разных ситуациях с разными людьми.

Еще один интересный факт был получен при исследовании особенностей социально-коммуникативной сферы у детей с FXS в возрасте 9–24 месяцев. Оказалось, что младенцы с FXS показывают более схожий с возрастной нормой уровень социальной коммуникации во время социальных игр, таких как «ку-ку», чем в ситуациях свободной игры и подражания. Возможно, что динамическая природа социальных игр больше способствует эффективности в развитии коммуникативных навыков у младенцев с FXS, чем пассивный или менее интенсивный по силе контакт, например, во время свободной игры.

В целом, для формирования социально-коммуникативных навыков особое значение приобретают программы раннего вмешательства, основной целью которых является развитие предречевых способов коммуникации – жестового языка, вокализаций, разделенного внимания. В качестве эффективной программы по развитию коммуникативных навыков для детей с FXS предлагается использовать Денверскую модель ранней помощи².

Рекомендации по развитию социально-коммуникативных навыков:

- Независимо от принадлежности к диагностической группе по проявлениям РАС у детей с FXS необходимо как можно раньше начинать работу по развитию социально-коммуникативных навыков.
- Делать акцент на развитие невербальной коммуникации: учить ребенка использовать жесты, зрительный контакт, мимику (выражение лица) и звуки, чтобы делать выбор, указывать на то, что хочет, делиться чувствами и отвергать то, что он не хочет.
- Использовать социальные игры-ритуалы «высокой интенсивности», например, такие игры как «ку-ку», «коза-дереза», «ладушки» и т.п., что создает условия для развития эффективных коммуникативных навыков и социального взаимодействия.
- Необходимо вовлекать ребенка в совместные занятия даже во время повседневных режимных моментов.
- В работе с детьми дошкольного возраста можно использовать метод Floortime³.

² См. кн. Роджерс С. Дж., Доусон Дж., Висмара Л.А. Денверская модель раннего вмешательства для детей с аутизмом / Пер. с англ. Екатеринбург: Рама Паблишинг, 2016.

³ См. журнал «Аутизм и нарушения развития», 2017. Т. 15. № 4. с. 35–41.

Раннее речевое развитие ребенка проходит с существенной задержкой. В возрасте 3 лет и старше большинство детей с FXS все еще могут находиться на ранних этапах доречевого развития (стадии лепета). Часто совсем маленькие дети с FXS производят слишком мало звуков, особенно согласных. Гласные звуки, такие как «а», «и», «о», даются им легче, чем сочетания согласных и гласных звуков. При этом активных вокализаций очень мало. Одна из причин таких трудностей может заключаться в слабости мышц артикуляционного аппарата.

Первые слова появляются не раньше двух с половиной лет, но возрастной диапазон очень широкий, и в некоторых случаях первые слова могут появиться после 4 лет, а некоторые дети могут не заговорить вообще.

Если речь появилась, пассивный и активный словарный запас пополняются медленно, при этом темп развития пассивного словаря значительно выше, чем активного. Наблюдаются трудности усвоения морфологии и синтаксиса языка. Более выраженные трудности, которые нельзя объяснить отставанием в когнитивном развитии, касаются прагматической стороны речи, а также возможностей передачи всех смысловых деталей, необходимых собеседнику для понимания контекста обсуждения.

В старшем дошкольном возрасте при наличии выраженной задержки развития речи приоритетным может стать развитие альтернативных способов коммуникации. В литературе имеются указания на специальные техники и программы, которые могут быть эффективными при работе с детьми с синдромом FX. Сюда относятся программы средового развития, адаптированные для неречевых детей, программа «Больше чем слова» (More Than Words Program), системы коммуникации через обмен картинками (PECS, The Picture Exchange Communication System), жестовая речь.

Рекомендации для развития речевой сферы:

- Использование логопедического массажа артикуляционного аппарата, пассивная/активная артикуляционная гимнастика.
- Первоочередная задача для развития активной речи у ребенка с FXS – это увеличение частоты и разнообразия издаваемых звуков.
- Одна из самых эффективных стратегий, которую можно использовать для развития активной речи в доречевом периоде, – это реагировать на произносимые ребенком звуки так, как будто это слова: отвечать ему, имитируя его звуки, либо говорить что-то, по звучанию похожее на то, что сказал ребенок.
- Речь взрослого для ребенка должна подчиняться правилу «плюс один»: если фраза ребенка состоит из двух слов, обращенная речь взрослого должна состоять из трех слов. Если ребенок не говорит или говорит отдельными словами, то предложения взрослого должны состоять не больше чем из трех слов.

- Создавать эмоционально насыщенные ситуации, когда у ребенка слово может «вылететь» непроизвольно.
- Применять методы альтернативной коммуникации, если формирование активной речи крайне задержано, опираясь на сильные стороны детей с синдромом FX – зрительное восприятие и зрительную память.

Навыки самообслуживания

В раннем возрасте к развитию повседневных жизненных навыков, навыков самостоятельности предъявляется мало требований, и на них практически не обращают внимания, если у ребенка с FXS возникают серьезные проблемы в функционировании. Часто маленький ребенок с синдромом FX воспринимается родителями как пассивный и нуждающийся в постоянном уходе. В этой ситуации (ситуации гиперопеки) все действия выполняются за ребенка взрослым, так как для самостоятельного выполнения даже самых простых задач (поесть, попросить, дотянуться и т.д.) от него, по мнению родителей, требуется много усилий и времени. Но оказывается, так проще для самой семьи. Однако, выполняя все действия вместо ребенка, родители часто неосознанно стимулируют увеличение пассивности и зависимости, а также снижение мотивации у ребенка что-то делать самому. Развивается так называемая «вынужденная беспомощность». И информирование об этом родителей ребенка, объяснение сложившейся ситуации и ее отрицательного влияния на его будущее является крайне важной задачей для специалиста, который занимается сопровождением. Кроме того, навык, отрабатываемый в искусственной ситуации, создаваемой специалистом, должен обязательно переноситься в обычную жизненную обстановку и поддерживаться родителем, иначе ожидание становления того или иного навыка может продлиться очень долго. Классический пример тому – обучение ребенка самостоятельно есть ложкой/вилкой или пить из кружки. Достаточно бессмысленно тренировать движения с ложкой в воображаемой ситуации приема пищи, если в реальной жизни во время кормления мама постоянно кормит ребенка сама, не позволяя ему участвовать в процессе, или в сумке на всякий случай держит любимую бутылочку с соской.

Профиль повседневных адаптивных навыков у детей с FXS имеет свои особенности. Так, было показано [7; 21], что повседневные навыки резко отстают в своем развитии у детей раннего возраста, тогда как в старшем возрасте они являются сильной стороной в общей картине адаптивных способностей. Такие плохие результаты в раннем возрасте, оказывается, тесно связаны с уровнем развития двигательной сферы в целом (с состоянием мелкой и крупной моторики) ребенка с FXS. А в дальнейшем, в старшем дошкольном возрасте, зависят от запроса ближайшего окружения ребенка или, другими словами, от того, насколько родитель будет терпелив и последователен в предъявляемых к ребенку требованиях.

Сенсорные нарушения

Характерной проблемой детей с FXS является повышенная чувствительность к сенсорным воздействиям, особенно к разного рода звуковым стимулам (встречается в 90 % случаев). Такая гиперчувствительность приводит к резкому нарастанию общего возбуждения у маленького ребенка с FXS, которое, по мнению родителей, является одной из наиболее явных проблем в поведении в раннем возрасте. Обычно родители описывают это как «трудный характер». В этих ситуациях рекомендуется избегать шумных мест, особенно перед сном; если страх связан с шумами от бытовых приборов, можно прибегнуть к дополнительным средствам шумоподавления, например, к наушникам: надевая их на малыша, можно включать тихую мелодичную ритмичную музыку, используемую еще и как способ расслабления.

Таким образом, говоря о сопровождении детей с FXS в раннем возрасте, хочется остановиться на нескольких **ключевых моментах**.

Во-первых, так как FXS является генетическим нарушением, то все дети с этим синдромом попадают в целевую группу по оказанию ранней помощи. Важно помнить, что помощь необходима не только ребенку, но и его взрослому окружению. Первоочередной задачей является обеспечение родителей дозированной правильной информацией и практическими рекомендациями по уходу и развитию ребенка, организация работы по снижению у них тревоги.

Во-вторых, несмотря на то, что есть характерный клинико-психологический профиль развития при синдроме FX, каждый ребенок имеет свою траекторию развития, которая будет зависеть от многих факторов как внутренних, так и внешних. Поэтому нет универсальной прописанной программы для детей с FXS, так как каждая программа помощи конкретной семье индивидуальна и строится она исходя из оценки потребностей ребенка и его семьи, а также их возможностей, с опорой на общие знания о специфике самого заболевания.

В-третьих, особенностью программ раннего вмешательства для детей с FXS является то, что они должны носить длительный характер и продолжаться несколько лет до времени, когда ребенок начнет посещать детский сад, а в некоторых случаях и школу.

2.2 Поддержка детей с FXS школьного возраста

Особенности речевого развития

В школьном возрасте у детей с синдромом FX в большинстве случаев уже достаточно связная и развернутая речь. Поэтому акцент в работе по развитию речи должен ставиться на развитии коммуникации, использовании накопленных навыков для общения со сверстниками и взрослыми. Существенной помехой на этом пути будет социальная тре-

вожность, неуверенность и застенчивость детей. Поэтому, если учителю удастся снизить стресс, наладить комфортную для ребенка атмосферу в классе, речевая коммуникация станет намного более успешной. В целом, необходимо поощрять ребенка в его желании самостоятельно высказать свое мнение. Это может потребовать времени и терпения. Однако любой позитивный опыт ребенка в этом направлении будет становиться самостоятельной основой для дальнейшего продвижения.

В некоторых случаях к школьному возрасту экспрессивная речь может так и не появиться, что становится препятствием в развитии коммуникации как таковой и причиной усиления поведенческих проблем в виде частых вспышек агрессии и самоагрессии. Тогда основной направленностью в развитии коммуникации взамен устной речи (а многие родители продолжают упорно вызывать устную речь) становится помощь в овладении ребенком различными способами альтернативной коммуникации. Предлагается, повторимся, использование методик PECS, «Макадон», Vlyss и др., а также жестовой речи, карточек со словами, коммуникативных досок, дактилирования, наборов на планшете наиболее часто используемых ребенком слов.

Особенности усвоения академических навыков

Следует помнить, что все, что ученики проходят в школе, должно иметь для них практический и конкретный смысл. Только тогда дети смогут по-настоящему усвоить приобретенные знания. Любая оторванность от контекста является совершенно неприемлемой для детей с FXS, учитывая слабость развития абстрактно-логического мышления. Это в огромной степени касается обучения математике. Крайне важным является использование сферы интересов ребенка и поиск тех областей знания, которые вызовут у него живой отклик. Это может быть история, биология, окружающий мир. При предъявлении материала важно учитывать профиль когнитивного развития ребенка, его сильные и слабые стороны. Это позволит выстроить образовательный процесс, обходя «острые углы» и используя то, что легко воспринимается.

Серьезная проблема, с которой приходится сталкиваться обучающимся с FXS, – это трудности последовательной обработки информации. Так, крайне тяжело будут восприниматься многоступенчатые инструкции, которые очень часто даются в школе. Например: «Дети, закройте тетрадки, уберите все со стола и достаньте карандаши и альбом». В такой ситуации явно предпочтительнее разбить сложную инструкцию на простые пошаговые алгоритмы, которые можно выполнять по отдельности, не меняя смысловую сторону деятельности.

Еще одна причина трудностей в усвоении учебного материала – это проблемы, связанные с неумением организовывать свои действия, планировать, осуществлять переход от одной темы к другой и применять разные стратегии для решения проблемы в целом. Трудности в этой об-

ласти проявляются в виде высокого уровня дезорганизованного мышления и поведения, «застревания» на одной теме, даже когда ребенок сам осознает необходимость перейти к другой, а также в виде проблем при выборе решений из ряда данных. В этом случае полезно обучать детей составлению контрольных списков и дневников.

Неуверенность в себе и своих силах, застенчивость обычно являются существенной помехой не только в адаптации к учебной деятельности, но в целом в социальном развитии ребенка. Поэтому одной из важных задач является стимулирование ребенка в поиске каких-то своих способов решения проблемы. При этом учителю важно быть терпеливым и не ускорять выполнение ребенком задания, оказывая избыточную помощь и вызывая тем самым у него высокую социальную тревожность. Кроме того, необходимо подкреплять инициативы ребенка, создавать проблемные ситуации, в которых он смог бы проявить самостоятельность в поиске решения и последующем выполнении. С другой стороны, не менее важным будет обучение ребенка в сложных ситуациях умению попросить помощи, постепенно переходя к самостоятельным действиям.

Далее мы рассмотрим наиболее эффективные стратегии обучения детей с FXS по основным учебным дисциплинам, освоение которых может вызывать существенные трудности.

Стратегии обучения математике

Освоение математических понятий является одной из наиболее проблемных зон обучения ребенка с синдромом FX. Поэтому очень важно грамотно ставить цели обучения, не предъявляя к ребенку завышенных требований. В целом, существуют две основные задачи, над которыми необходимо работать. Это освоение простых арифметических понятий и их применение в практической жизни. Трудности освоения математики напрямую связаны с особенностями когнитивного профиля детей с FXS, о которых написано выше: с дефицитом последовательного способа обработки информации и нарушениями абстрактно-логического мышления. В основе всех математических операций, в первую очередь, лежит идея последовательности. Числовой ряд – это строгая последовательность. И, как отмечалось, только в рамках этой последовательности возможны понятия сравнения, сложения, вычитания и т.д. Помимо этого овладение математическими понятиями требует от ребенка запоминания абстрактного, не существующего в реальной, практической жизни материала. Это является второй существенной причиной трудностей при овладении даже простыми операциями.

Какими ***принципами*** нужно руководствоваться при обучении математике детей с синдромом FX?

Важно не переоценивать возможности ребенка. При подаче учебного материала необходимо опираться на актуальный уровень развития, даже если программа опережает его темпы освоения. Поэтому на первых по-

рах при развитии математических представлений необходимо придерживаться двух основных задач: 1 – освоение числового ряда и простых арифметических операций; 2 – обязательное применение знаний в быту.

- Следует излагать информацию, основываясь на конкретных наглядных примерах и материалах.
- При подаче нового материала лучше использовать формат индивидуального занятия.
- Хорошо подкреплять усвоение математических навыков вариантами обучения в естественной среде, например, можно предложить ребенку считать свои прыжки или шаги. Это позволит «насытить» арифметические понятия ощущениями, наглядным смыслом, поможет запомнить их, даст представления о размере и расстоянии.
- Эффективно использовать приемы из «Тактильной математики» (TouchMath): для освоения числового ряда на каждой цифре от 1 до 5 ставится столько точек, сколько единиц в этом числе. Ребенок может определить число, просто пересчитав точки на цифрах, как на примере на рис. 6:



Рис. 6.

На цифрах 6–9 сначала ставится точка, затем она обводится в кружок. Такое обозначение имеет двойной «вес». Например, цифра 7 (см. рис. 7): дотрагиваемся до первой точки и считаем «один, два», до второй – «три, четыре», до третьей – «пять, шесть», до четвертой – «семь» (одинарная точка):

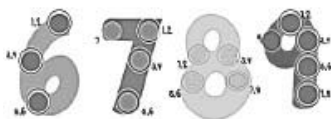


Рис. 7.

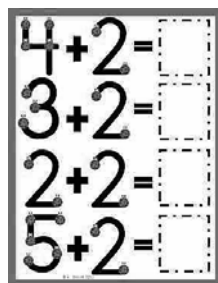


Рис. 8.

Операции сложения будут осваиваться через пересчет точек. Точки на цифрах можно ставить также с помощью цветного пластилина или наклеек (см. рис. 8):

- Рекомендуется использование арифметических досок. Выполнение письменных заданий само по себе может быть очень проблематич-

ным для детей с FXS. Это связано, во-первых, с нарушениями моторики, во-вторых, со склонностью к обсессивно-компульсивным проявлениям в поведении, из-за которых ребенку может быть сложно закончить процесс письма. Использование арифметических досок позволяет избежать этих проблем. Помимо этого, такие пособия отличаются наглядностью, позволяют усваивать материал, опираясь на целостный, гештальтный, образ. Вместо готовых арифметических досок можно использовать обычную магнитную доску, на которую будет крепиться материал.

- Можно использовать систему Нумикон⁴. Нумикон – это программа с набором наглядного материала, созданная для детей, которым сложно изучать математику. В основе программы лежат три принципа: обучение на основе практической деятельности, обучение на основе наблюдения; обучение на основе запоминания паттернов – стандартизованных образцов или шаблонов. Нумикон активно используется для обучения счету детей с синдромом Дауна и может быть рекомендован для учеников с FXS.
- Важно помнить, что для закрепления знаний необходимы ежедневные тренировки. Навык может уйти, если его не применять постоянно, используя различный материал и различные ситуации.
- Возможно обучение детей счету на калькуляторе, что может быть следующим шагом после освоения простых математических понятий. Именно этот навык в конечном итоге помогает людям с FX ориентироваться в бытовых вопросах, требующих счета.

Стратегии обучения чтению

Чтение является сложным психическим процессом, заключающимся в осмысленном восприятии письменной речи. В основе речи лежит аналитико-синтетическая деятельность (процесс последовательной (сукцессивной) обработки информации), включающая звуковой анализ и синтез элементов речи. На ранних этапах обучения чтению ребенок анализирует буквы, переводит их в звуки, объединяет в слоги, а из слогов синтезирует слово. Прохождение этих этапов крайне затруднено у детей с FXS по многим причинам: слабость кратковременной памяти, дефицит исполнительных функций, нарушение внимания, неусидчивость, недостаточность зрительно-пространственных представлений, речевые проблемы. Поэтому обучение ребенка с FXS аналитико-синтетическому чтению является недостаточно эффективным. В ряде случаев предпочтительней оказывается метод обучения глобальному чтению. Глобальное чтение представляет собой запоминание графического изображения слов (опора на сохранное симультанное восприятие при FXS). Нам представляется целесообразным рассматривать глобальное чтение

⁴ www.numicon.com

как запускающий механизм, как установление формального соответствия между словом, его графическим образом и предметом-картинкой. При этом в дальнейшем возможен переход на аналитико-синтетическую технику чтения.

Рекомендации по обучению чтению:

- Обучение чтению слов, составление индивидуального альбома глобального чтения (см. рис. 9):



Рис. 9.

- Конструирование слов из слогов, игра с хорошо узнаваемыми словами (см. рис. 10):



Рис. 10.

- Использование зрительного формата для обучения целым предложениям. Например, к картинке подбирается табличка с целым предложением (см. рис. 11):



Она сидит за столом.

Рис. 11.

- Раскладывание картинок по категориям. Это задание становится особенно привлекательным и имеет высокую мотивацию к выполнению, если учитывает интересы ребенка. Например, подобрать картинки к табличкам, на которых написаны разные виды спорта. Или изображены логотипы любимых магазинов. И т.п.
- Мультиmodalный подход. Смысл его заключается в одновременном использовании стимулов разной модальности, например, для лучшего запоминания к букве «привязываются» слова, песни, картинки, движения и мнемонические техники.
- Использование различных стратегий, разработанных для детей с дислексией, например, «вставить пропущенную букву».
- Использование компьютерных программ.
- Ежедневная тренировка навыков чтения. Без внешнего подкрепления могут быстро угаснуть.
- Отрабатывание навыков чтения в естественных ситуациях.

Стратегии обучения письму

Как и чтение, письмо – это сложная по своей структуре психическая деятельность. У детей с FXS причины нарушения письма комплексные: это дефицит развития не только относительно простых психических процессов (моторики, зрительно-моторной координации, звукового анализа и синтеза и т.д.), но и несформированность высших функций – внимания, абстрактных форм мышления, а также личностная незрелость и др. В связи с этим программа по обучению письму для детей с FXS предусматривает большую пропедевтическую работу, которая, несомненно, должна начинаться в раннем возрасте.

Но если сместить акцент и рассматривать письменную речь как речь для передачи сообщения или планирования, то некоторые действия можно заменить, не теряя смысловую сторону. Например, за счет выраженных тонических дисфункций ребенку очень трудно поддерживать кисть руки в рабочем состоянии, на этот дефицит фонового состояния накладываются стереотипные движения рукой, усиливающиеся при волнении, и дефицит моторного программирования. В результате ре-

бенку очень трудно, а в некоторых случаях невозможно, освоить навык безотрывного письма. Из этого следует, что письмо печатными буквами или использование электронных устройств заметно облегчает обучение письменной речи у детей с FXS.

Из-за низкого объема слухоречевой кратковременной памяти и дефицита исполнительных функций на письме у детей с FXS встречается огромное количество ошибок, даже в высокочастотных словах, таких как собственные имя и фамилия. Многочисленные ошибки в виде пропусков букв или многократного повторения одной буквы или даже ее элемента делает написанное предложение трудночитаемым. Чтобы этого избежать, необходимо предлагать ребенку зрительные подсказки (карточки со словами), или в заполненном бланке вставить подходящее слово. Также можно использовать планшет, компьютер и т.п. С возрастом ситуация с письмом почти не меняется. Это остается одной из самых трудных для овладения сфер в учебной деятельности.

Общие принципы работы с детьми с FXS в условиях школьного обучения

Следует помнить, что, несмотря на общее умственное недоразвитие, относительно сильной стороной детей с синдромом FX являются возможности восприятия общего контекста, целостной ситуации. Это часто происходит на интуитивном уровне, однако позволяет ребенку так или иначе усваивать понятия и модели поведения. Поэтапное, пошаговое освоение отдельных элементов, которые затем складываются в единое целое, напротив, дается ребенку с трудом. Например, ребенку с синдромом FX гораздо легче будет ответить на вопрос, чего не хватает в целостной картине, нежели угадать целое по отдельной части, элементу. Поэтому классическая образовательная программа, построенная на постепенном изучении отдельных элементов, их усложнении и формировании понятия может быть неэффективна для детей с FXS.

Как работать со стереотипностью, с отсутствием гибкости в поведении?

Для того чтобы учебный процесс протекал гладко и был эффективным, повторимся, необходимо учитывать, что дети с синдромом FX в большей степени, чем их сверстники, нуждаются в построении обучения на основе их интересов. Это связано с негибкостью поведения, трудностями привыкания и адаптации к новому. Поэтому возможность «зацепиться» за то, что действительно вызывает у ребенка живой отклик, является очень ценной. Учитывая близость клинической картины синдрома FX с расстройствами аутистического спектра, не будет ошибкой предположить наличие у детей с FXS каких-то своих, узких, может быть даже стереотипных сфер интереса. Знание и использование их может в значительной мере улучшить восприятие детьми учебного материала, повысить мотивацию, снизить тревогу и нежелательное поведение. Например, если ребенок любит все, что связано с музыкой, это

легко может быть включено в занятия математикой, может быть использовано для того, чтобы тренироваться отвечать на вопросы, а также буд-
давать ребенку чувство успешности на уроке.

Как и у сверстников с синдромом аутизма, их восприятие может быть
очень избирательным. Например, часто детям с FXS требуется постоян-
ство в самых незначительных деталях обстановки: они соглашаются за-
ниматься, только если есть какие-то конкретные карандаш или тетрадь.
Необходимость пересест за новую парту может оказаться непреодоли-
мой проблемой. Такое стремление к постоянству среды может затруд-
нить окружающих, поскольку к ним тоже предъявляются повышенные
требования. В основе этого лежат общие трудности детей с синдромом
FX при адаптации к новому. Важно понимать, что успешность детей с
синдромом FX будет значительно выше в привычной и спокойной об-
становке. Любые изменения в окружающей среде могут существенно
затруднять выполнение даже доступных и хорошо освоенных задач.
Это, разумеется, не означает, что следует всячески избегать введения ка-
кого-то нового материала. Однако нужно правильно интерпретировать
поведение ребенка. Его отказ выполнить задание, повышенные отвле-
каемость и уровень тревоги, усиление нежелательного поведения, – все
это может быть реакцией на новизну. В этом случае ребенку следует
дать необходимое время, чтобы привыкнуть. Педагогу нужно избегать
прямых вопросов и направленного внимания к ребенку, стараться кос-
венно вовлекать ученика в участие в общем процессе. Постепенно, по
мере того как ситуация станет для ребенка более понятной и знакомой,
его отношение к новой задаче изменится.

Таким образом, с целью предупреждения нарастания нежелательно-
го поведения при попытке ввести новые виды деятельности необходимо
использовать следующие методы и техники:

- Визуальное расписание.
- Различные приспособления, например, песочные часы, для того чтобы
смена деятельности была для ребенка предсказуемой и ожидаемой.
- Если уровень тревоги слишком высокий, следует дать ребенку от-
дохнуть, побыть одному. При этом важно научить его самого по-
нимать, когда ему необходим отдых, и сообщать об этом учителю.
На начальных этапах для этого возможно введение карточки с со-
ответствующей картинкой или словом «перерыв», обозначающей,
что ребенок устал и хочет сделать паузу в занятии. При утомлении
и нарастании тревоги ребенку может быть сложно сформулировать
просьбу. Поэтому в такой ситуации очень вероятно возникновение
нежелательного поведения. Чтобы избежать этого, следует дать ему
легкий и простой способ выразить свою просьбу.

Общие рекомендации по преодолению ригидных установок в поведении:

- Перед началом обучения узнать у родителей, какие предпочтения
существуют у ребенка. Это может касаться любых мелочей: места в

классе, цвета тетради или ручки, того, куда кладутся личные вещи, и т.п. Отдельно необходимо выяснить наличие каких-то специфических реакций, например, на громкие звуки, и т.д. Совместно с родителями нужно постараться создать для ребенка комфортные и максимально понятные условия.

- Все изменения проводить мягко и не спеша, стараясь предвосхитить реакцию ребенка.
- В образовательном процессе необходимо выделить время на адаптацию ребенка. В течение этого периода нужно снизить требования к учебному процессу как таковому, стараясь только косвенно вовлекать ребенка в общий процесс.

Как учитывать в работе дефицит исполнительных (регуляторных) функций

Существенным препятствием на пути к освоению учебного материала детьми с синдромом ФХ являются трудности организации и регуляции своей деятельности. Любое самостоятельное поведение основывается на оценке ситуации, постановке цели, поиске путей ее достижения и на поэтапном следовании намеченному плану действия. Для детей с синдромом ФХ все это является проблематичным. Недостаточная гибкость поведения и мышления, трудности переключения с одного способа действия на другой, импульсивность – все это сильно затрудняет поиск решения поставленной задачи. Стратегии, которые в данном случае оказываются очень действенными, включают использование внешних маркеров, позволяющих разложить процесс решения задачи на отдельные этапы, сделав его наглядным. Сюда входит введение пошаговой инструкции, зрительных подсказок (цветовая кодировка или нумерация отдельных этапов учебной задачи), аккуратный контроль со стороны учителя или тьютора за последовательным выполнением всех намеченных этапов. Подобные стратегии, которые включают визуальное расписание, наглядное поощрение (например, карточки со смайликами), планирование дальнейших шагов, организацию воспоминаний (например, фотоотчет о проделанной работе) в значительной степени также помогают преодолеть тревогу и страх нового.

В связи с выраженными дефицитами регуляторных функций (неустойчивость внимания, снижение объема слухоречевой памяти, трудности понимания обращенной речи) также на первый план в учебной деятельности выходят проблемы, связанные с восприятием и удержанием инструкций учителя. Для нивелирования подобных трудностей предлагается в коррекционно-образовательном процессе использовать следующие методы и техники:

- Давать простые и короткие инструкции, делать паузы.
- Разбивать задание на этапы. Каждую часть задания давать с опорой на зрительный стимул.

- Использовать для объяснения материала компьютерные приложения, видеозаписи.
- При необходимости повторить инструкцию ребенку лично, при этом предпочтительно находиться сбоку от ребенка, а не напротив.
- Задавать уточняющие вопросы на понимание инструкции, используя не прямые, а косвенные формулировки. Пример уточняющего вопроса: «Этот кружок нужно раскрасить...? А квадратик...?» (предполагается: в какой цвет?).

Общие рекомендации по развитию функций планирования и контроля:

- Четкий режим дня, четкая последовательность событий в течение урока с применением визуального расписания.
- Пошаговая инструкция при выполнении задания.
- Использование зрительных подсказок (выделение цветом, нумерация, стрелки).
- Поощрение каждого выполненного шага (особенно на начальных этапах).
- Тщательный контроль со стороны взрослого этапов выполнения задания с постепенным переходом на самоконтроль с визуальной опорой (проставление отметок о выполнении).
- Создание альбома с фотографиями, отражающими ежедневную деятельность ребенка, которые помогают «организовывать» воспоминания и строить планы.

«Потолок» в обучении. Что делать?

Обычно дети развиваются скачками. Это означает, что стабильные периоды, когда кажется, что ребенок не увеличивает свой потенциал, сменяются скачком в развитии, который переводит его на качественно новый уровень. У детей с синдромом ФХ периоды «стагнации» могут быть очень затянуты. А скачки в развитии, которых все с нетерпением ждут, могут быть более размытыми и менее заметными. Это говорит лишь о том, что при обучении такого ребенка необходимо проявлять огромное терпение. Вместе с тем, нужно хорошо понимать и оценивать потенциал ребенка в различных сферах развития, адекватно воспринимать его сильные и слабые стороны. Например, если учитывать трудности абстрактно-логического мышления и возможности ребенка усваивать все через общий контекст, становится понятно, что одной из самых проблемных зон обучения является усвоение математических понятий и операций. Нередко даже к концу школьной программы дети с синдромом ФХ не справляются со счетными операциями. Поэтому, когда речь заходит об обучении математике, нужно всегда помнить о практическом применении этого в повседневной жизни. Разумеется, эти навыки полезны в магазинах самообслуживания и при ориентации во времени. Поэтому, наверное, самым главным навыком, который необходимо привить, является умение рассчитывать денежные траты и совершать покупки.

Не стоит пренебрегать при этом использованием различных устройств, например, калькуляторов или компьютерных программ, которые могут в этом помочь. Точно так же любой другой навык крайне необходимо привязывать к практическим нуждам ребенка. Очень важно добиться, чтобы ребенок с синдромом FX мог самостоятельно перемещаться по городу, поселку, а для этого ему нужно будет обслуживать себя, читать названия станций и остановок, уметь планировать свой день и т.д.

Как учитывать в работе эмоционально-личностные особенности

Ряд эмоционально-личностных особенностей детей с FXS затрудняет общение, установление контактов с окружающими людьми, обучение академическим и социально-бытовым навыкам. По различным данным, до 60 % мальчиков с синдромом FX удовлетворяют всем критериям для постановки диагноза РАС [14]. При организации образовательной среды для ребенка с синдромом FX необходимо учитывать не только профиль когнитивного развития, его сильные и слабые стороны, но и такие черты как высокая социальная тревожность, боязнь нового, стереотипность.

Из-за страха неуспеха, а также сверхчувствительности к сенсорным воздействиям (особенно шуму и прикосновениям), у детей с FXS возникает нарастающее неконтролируемое чувство тревоги, которое может привести к полному отказу от деятельности или попыткам уйти с занятия. Смена привычного распорядка может вызывать у ребенка фрустрацию. Часто детям требуется значительно больше времени, чтобы освоиться в новой обстановке, чем их сверстникам.

Методы и техники коррекции данного поведения:

- Обеспечение «сенсорной диеты».
- Четкий режим дня.
- Введение в режим дня регулярных занятий, которые помогают расслабиться.
- Предоставление ребенку возможности побыть одному в тишине.
- Учет особенностей ребенка при размещении в классе: дети с синдромом FX могут очень резко и негативно реагировать на тесноту, нарушение их личного пространства. Поэтому по возможности лучше сажать ребенка на первую парту у стены или окна. Это позволит минимизировать ощущение скученности. Не стоит сажать ребенка между другими детьми.
- Избегать заданий на время.
- Упражнения должны быть достаточно короткими.
- В начальный период обучения лучше давать ребенку возможность выбрать устный или письменный способ выполнения задания.
- Не следует задавать большие домашние задания. У ребенка всегда должно быть ощущение их доступности. Поначалу можно вообще сделать домашние задания необязательными, однако поощрять их вы-

полнение. Таким образом, ребенок постепенно придет к тому, чтобы их выполнять; ощущение контроля ситуации и мотивация будут выше.

Как работать с отказом от ответов на прямые вопросы

Очень часто первое впечатление от ребенка с синдромом FX совсем не отражает его потенциала и актуального уровня развития. Связано это с тем, что на общее снижение интеллектуальных функций накладывається еще очень своеобразный профиль эмоционально-личностного развития, на первое место в котором выходит высокий уровень социальной тревоги. Это приводит к массе трудностей. Следует повторить, что детям с синдромом FX бывает очень сложно ответить на прямой вопрос. Однако если вы как-то переформулируете его, и ребенок сможет ответить, используя жесты, картинки или через действие, это в значительной мере облегчит коммуникацию. Например, вопрос по прочитанной сказке «Кого встретил Колобок на своем пути?» является неудачным и очень сложным для ребенка с FX. Если же учитель скажет: «Шел Колобок, шел, а навстречу ему...», – и дождется, пока предложение закончит ребенок, то будет понятно, что трудности заключаются не в непонимании текста, а в возможностях сформулировать (организовать) ответ. Точно так же вопрос «Какого цвета этот кружок?» может быть ребенком не воспринят. А на вопрос «Где синий кружок?» ребенок без труда ответит. Необходимо помнить, что даже в условиях классно-урочной системы можно обеспечить индивидуальный подход к каждому ребенку.

Рекомендации по преодолению коммуникативных трудностей в ситуации «вопрос – ответ» на уроке:

- Избегать прямых вопросов.
- Организовывать занятие так, чтобы ребенок мог дать невербальный ответ на вопрос.
- Избегать прямых обращений к ребенку и требований индивидуального ответа.
- Располагаться сбоку от ребенка. Ребенку будет легче ответить на вопрос, если учитель (тьютор) будет находиться не напротив, а сбоку от него. Часто это в значительной мере помогает снизить социальную тревогу.

Трудности установления дружеских отношений со сверстниками свойственны детям с FXS на протяжении всего школьного обучения, а также и в дальнейшем. Основными причинами дефицита общения являются выраженная социальная тревожность и низкий уровень развития социально-коммуникативных компетенций. Поэтому для формирования коммуникативных навыков и развития социального взаимодействия необходимо организовывать социальные тренинги, коммуникативные группы, а также участие ребенка с FXS в групповой проектной деятельности. И даже если кажется, что ребенок не принимает активного участия в таких

занятиях, следует помнить, что дети с синдромом FX очень хорошо «насматривают» и косвенным образом усваивают модели поведения.

2.3 Особенности сопровождения подростков с FXS

К подростковому возрасту люди, имеющие синдром FX, частично сохраняют особенности, характерные для них в более раннем возрасте, такие как повышенная социальная тревожность и трудности социализации, когнитивные и поведенческие трудности. Однако в ходе роста и развития некоторые проблемы частично компенсируются, другие же обостряются.

Самостоятельность в быту

Бытовые навыки

Подростковый возраст увеличивает требования к бытовым навыкам, которые должны быть освоены ребенком. На первый план выходит не столько собственно выполнение определенных действий, сколько самостоятельность в их организации. Подростки с FXS обычно могут обучиться бытовым навыкам, необходимым для повседневной жизни (гигиены, приема пищи, одевания и т.д.), и в этом возрасте упор следует делать уже на компетенции более высокого порядка [4].

Если же и к подростковому, и ко взрослому возрасту какие-то из бытовых действий продолжают вызывать трудности (например, связанные с моторным или когнитивным развитием), целесообразным является изменение привычной процедуры, использование вспомогательных средств или отказ от некоторых действий и предметов (см. *таблицу 7 на с. 59, 60*). Дополнительные средства, облегчающие выполнение бытовых операций и действий, помогают подростку с FXS стать более самостоятельным в быту и в жизни в целом, что является главной целью развития этой сферы жизнедеятельности.

В целом формирование бытовых навыков у подростков с синдромом FX зависит от нескольких факторов. Многие навыки формируются по мере взросления, хотя темп обучения обычно ниже, чем у нормативно развивающихся сверстников. Девушки чаще оказываются более адаптированными в быту, чем юноши (возможно, это связано с большей вовлеченностью в ежедневную домашнюю активность, а также с различиями в клинической картине). На возможности освоения новых навыков влияет уровень интеллекта [10], а также семейная ситуация: необходим баланс между предоставлением самостоятельности, с одной стороны, и поддержкой семьи – с другой [22].

Степень выраженности аутистических проявлений также может сказываться на формировании бытовых навыков, однако подростки, имеющие РАС в сочетании с FXS, осваивают такие навыки лучше, чем их сверстники, имеющие только РАС. Исследования показывают, что темп развития навыков (не только бытовых, но и в области коммуникации

и социализации) может снижаться с возрастом, однако это не означает потерю уже закрепленных навыков. Поэтому следует учитывать, что относительно быстрое развитие в детстве может замедлиться в подростковом возрасте. Это не означает, что подросток нарочно не желает обучаться новому или ленится [1; 6; 18].

Некоторые домашние дела могут особенно заинтересовать подростка с FXS. Часто это бывает приготовление пищи или уход за растениями. Такие интересы стоит поддерживать: помощь по дому, участие в жизни семьи помогают подростку почувствовать себя важной ее частью, дают опыт самостоятельности в быту. Кроме того, именно на интересной активности можно тренировать навыки, связанные с организацией своей деятельности: составление плана работ, подбор необходимых инструментов, выполнение всех этапов плана, контроль за результатом. В дальнейшем увлечения, поддержанные в подростковом возрасте, могут перерасти в рабочую специальность.

Организация повседневных дел

Характерной особенностью синдрома FX, возникающей в раннем возрасте и сохраняющейся в подростковом, являются трудности, связанные с планированием и контролем деятельности. Восприятие, запоминание и выполнение многочисленных последовательностей действий могут вызывать затруднения даже у подростков, успешно освоивших выполнение отдельных операций.

Особенностью подросткового возраста является все большая тенденция к самостоятельности в различных видах деятельности, которую следует поощрять и у подростков с FXS. Действия, связанные с планированием и контролем, которые на более ранних этапах развития обычно выполняет взрослый, осуществляющий уход за ребенком, постепенно переходят в сферу ответственности подростка. Поэтому очень важным является обучение подростков этой деятельности. В силу специфических для FXS трудностей подросток может сталкиваться с проблемами в процессе освоения этой деятельности, каждая из которых требует определенного решения. В *таблице 7* описаны проблемы, возможные решения и примеры.

Таблица 7.

**Проблемы, связанные с организацией повседневных дел,
и возможные решения**

Проблема	Возможные решения	Пример
<p>Трудности выполнения отдельных операций, действий в силу особенностей моторной и когнитивной сферы</p>	<p>Привлечение вспомогательных средств или альтернативного варианта выполнения действий.</p>	<p>Использование калькулятора для счета в быту (например, для подсчета стоимости покупок и сдачи в магазине). Предпочтение более простых застежек (липучки, кнопки) на одежде и обуви. Использование дополнительных и/или альтернативных средств коммуникации – карточек PECS, жестов, пиктограмм (Макатон), письменной речи (или набор текста на компьютере вместо письма от руки), коммуникатора.</p>
<p>Трудности организации последовательности действий в рамках одной деятельности</p>	<p>Опора на внешние подсказки в виде визуального плана, отражающего нужную последовательность. Такой план может быть составлен совместно с подростком и выполнен в удобной форме (следует избегать сложных схем и отдать предпочтение простым наглядным подсказкам). Разделение сложной деятельности на отдельные этапы и обучение их выполнению по отдельности с последующим объединением.</p>	<p>Приготовление несложного блюда можно зафиксировать в виде последовательности действий с визуальными подсказками: 1. Проверить наличие нужных продуктов (изображение продуктов и их количества); 2. Подготовить рабочую зону (изображения предметов, которые понадобятся: посуда, инструменты, кухонные приборы); 3. Вымыть овощи (изображение раковины); и т.д.</p>
<p>Трудности в удержании последовательности действий</p>	<p>Многочисленные проигрывание ситуации целиком (последовательности) в безопасной среде (с возможностью обратиться за помощью к родителю/педагогу). Постепенное предоставление большей самостоятельности.</p>	<p>Прежде чем начать самостоятельно ходить в магазин за покупками, подросток несколько раз ходит в магазин с матерью. Перед отправкой они составляют план действий, который затем оформляется в доступную форму (визуальный план или текстовый список). Постепенно мать передает контроль над ситуацией подростку: сначала он просто следит по плану за происходящим, затем подсказывает ей следующий шаг, затем выполняет некоторые из шагов под присмотром, а после и без него (например, родители не заходят в магазин, а ждут на улице).</p>

Проблема	Возможные решения	Пример
Трудности, связанные с поочередным выполнением разных видов деятельности в течение дня	Визуальное расписание на день, неделю, составленное с учетом интересов и предложений подростка.	Визуальный календарь на неделю висит на магнитной доске в комнате подростка. В нем с помощью карточек заранее отмечены обязательные виды деятельности (посещение школы, выполнение домашнего задания, домашних дел, находящихся в сфере ответственности подростка). Оставшиеся места подросток заполняет сам, выбирая из карточек с любимыми занятиями: просмотр фильма, прогулка, игра. Закончив с одной активностью, подросток помечает это на календаре с помощью специального яркого магнита, обозначающего его «положение» в расписании текущего дня, и сразу же видит, какая деятельность следует дальше.
Тревога, связанная с самостоятельным выполнением деятельности, отказ от выполнения, обращение за помощью даже в случае, когда деятельность освоена	Многочисленное проигрывание ситуации в безопасной среде. Простой и понятный план (визуальный или в любой удобной для подростка форме) действий в случае трудностей и форс-мажорных обстоятельств, который также многократно протестирован. Составление списка людей, к которым можно обратиться: родители, учителя, тьюторы, работники полиции, медицинских служб, образовательных учреждений, городского транспорта, знакомые взрослые, соседи (следует предупредить их, чтобы они знали, что делать в этом случае). Обучение правилам безопасности на улице, в транспорте, в учреждениях.	«Экстренная карточка», которая всегда имеется у подростка при себе и содержит информацию для самого подростка и окружающих: фамилия, имя, контактные телефоны родителей; способы коммуникации, доступные подростку, и основные ограничения (для окружающих); план действий в ситуации затруднения, например: позвонить/отправить сообщение родителям, педагогу/тьютору, обратиться за помощью к «специальным» взрослым, показать им карточку, сообщить о проблеме. Набор «экстренных» карточек альтернативной коммуникации (если речь будет непонятна/недоступна): «я потерялся», «я получил травму», «мне нужны (вода, телефон, помощь)» и т.д.

Как можно заметить из примеров выше, пошаговые планы и визуальные расписания могут выглядеть по-разному. Лучше использовать

форму, которая удобна и доступна для самого подростка. В визуальных календарях, расписаниях и планах можно использовать в качестве картинки не только фотографии и реалистичные изображения предметов и видов деятельности (например, из системы PECS), но и пиктограммы (например, из системы Макатон, если она освоена) или условные обозначения, небольшие надписи. Картинки можно найти в интернете и распечатать, можно сделать самостоятельно фотографию или рисунок. Не следует использовать много разных обозначений или составлять календарь сразу на большой срок (месяц, сезон), это может вызвать путаницу. Удобно, когда есть возможность пометить в календаре свое текущее «положение» (например, магнитом, кнопкой-флажком или стикером), а также выполненные пункты плана (карточку с выполненным действием можно убрать или перевернуть).

Таким образом, целенаправленная работа над освоением не только отдельных бытовых навыков, но и бытовых компетенций целиком, постепенная передача подростку ответственности и контроля в сферах самообслуживания, домашнего хозяйства, организации времени, планирования и других, повышает адаптивные возможности и уровень самостоятельности подростка с FXS.

Обучение и профессиональная ориентация

Когнитивное развитие и обучение

По данным исследований, коэффициент интеллекта у людей с FXS практически не меняется с возрастом [3; 5; 13; 21]. Однако в подростковом возрасте происходят изменения в структуре самих интеллектуальных способностей: показатели вербального интеллекта растут, в то время как невербального – падают. Это может приводить к возрастанию трудностей в деятельности, связанной с пространственными задачами. Многие такие задачи являются прикладными и повседневными, поэтому важно учитывать этот фактор при обучении. Например, ориентация в пространстве и времени (самостоятельное передвижение по городу, составление и следование расписанию дня, планирование событий, встреч), выполнение арифметических действий (подсчет сдачи в магазине). Таким образом, обучение может опираться на повседневный бытовой опыт в плане мотивации и интереса и в возможностях регулярного повторения усвоенного материала. Обучение, как и в предыдущем возрасте, не должно быть оторвано от регулярной практики применения полученных знаний и умений, так как трудности обучения новому сохраняются, и требуется постоянная поддержка и повторение усвоенного материала.

Люди с FXS часто имеют хорошую долговременную память, особенно в отношении вербальной информации. Это помогает им быть относительно успешными в изучении истории, окружающего мира. В подростковом возрасте люди с FXS, как и типично развивающиеся сверстники, могут заинтересоваться некоторыми областями культуры и ис-

кусства (музыкой кино, телевидением), самостоятельно или с помощью искать информацию о своих кумирах, а после с удовольствием делиться ею с окружающими. Подобные интересы могут использоваться и для обучения, даже если предмет интереса не кажется серьезным и заслуживающим внимания. Навыки поиска информации и работы с ней в дальнейшем могут переноситься и на другие сферы.

Профессиональная ориентация и трудовые навыки

Как уже отмечалось, некоторые интересы могут стать основой для дальнейшего обучения, получения профессии. После окончания школы часть подростков с FXS продолжают обучение в колледжах или других учреждениях среднего профессионального образования (для лиц с умственной отсталостью и/или расстройствами аутистического спектра) или обучаются индивидуально. Например, в некоторых странах доступен такой формат обучения как ученичество (или система «мастер – подмастерье»), когда обучение проходит во время совместной работы с профессионалом в данной области. Мастер обучает ученика основам деятельности в процессе ее выполнения, ученик же выполняет доступную ему работу, постепенно совершенствуясь в данной профессии.

Подобное обучение можно организовать и в быту. Например, родственники или знакомые семьи, занимающиеся ремесленными работами, могут обучать подростка с FXS, одновременно вовлекая его в работу над своими проектами. Рукоделие, например, вязание, шитье, другие формы декоративно-прикладного искусства могут быть доступны для освоения и приносить доход; садоводство и огородничество даже в рамках собственного дачного участка тоже приносят пользу всей семье. Важно внимательно следить за соблюдением техники безопасности при таком обучении и при дальнейшей работе.

В качестве сферы профессиональной деятельности подростков и взрослых с FXS чаще выбираются занятия, связанные с ремесленными работами (работа с керамикой, швейное и ткацкое дело, работа по дереву и другие), выполнением производственных и монтажных работ (столяр, маляр), с пищевой промышленностью (повар, помощник повара), растениеводством и цветоводством (садовник, цветовод, озеленитель), уборкой и обслуживанием [15].

Даже в том случае, когда люди с FXS не получают специального образования и не находят оплачиваемую работу, они вливаются в жизнь сообщества и не остаются без дела: освоив бытовые навыки, подросток становится помощником для всей семьи, присматривает за младшими братьями и сестрами, помогает пожилым родственникам.

Общение, речь и социальное взаимодействие

В подростковом возрасте проблемы общения и взаимодействия в целом при синдроме FX часто обостряются. С одной стороны, это связано с тем, что на данном этапе развития общение как деятель-

ность выходит на первый план, повышаются требования к речевому развитию, коммуникативным компетенциям, диапазон возможных типов взаимоотношений существенно расширяется. С другой стороны, свойственные людям с FXS трудности в сфере социализации, особенно связанные с социальной тревожностью, не исчезают и продолжают влиять на возможности подростка в этой сфере.

Речевое развитие и альтернативная коммуникация

Особенности речи, характерные для более младшего возраста, зачастую сохраняются и у подростков, хотя количественные характеристики речи (словарный запас, длина фраз) могут существенно возрастать. К речевым особенностям, осложняющим использование устной речи и понимание ее окружающими, относятся ускоренный темп речи, многократные запинки и повторения, трудности в построении фраз и длинных высказываний, нарушения звукопроизношения.

В случае если овладения устной речью не происходит, необходимо предоставить подростку варианты альтернативной коммуникации. Хорошо, если это было сделано в дошкольном или младшем школьном возрасте, однако введение средств альтернативной коммуникации возможно и позже. В любом случае следует помнить, что словарный запас, необходимый подростку, существенно шире, чем в раннем возрасте: помимо простых потребностей и состояний, отказа или согласия, подросток нуждается в понимании и выражении более сложных мыслей, эмоций и чувств, отношений и мировоззренческих позиций. Это касается и подростков, имеющих когнитивный дефицит. Выбранное средство альтернативной коммуникации должно учитывать возрастающие потребности подростка.

Подчеркнем, что в России и в мире в качестве альтернативных или дополнительных средств коммуникации чаще всего используются система коммуникации через обмен картинками (PECS), языковая программа Макатон (сочетает звучащую речь, жесты и графические символы; включает обширный лексикон, в том числе обозначения для эмоций, отношений и абстрактных понятий), специальные устройства-коммуникаторы или приложения для смартфонов и планшетов с аналогичными функциями. Письменная речь также может быть средством альтернативной коммуникации.

Даже если речь подростка сформирована, дополнительные средства коммуникации могут быть полезны в некоторых ситуациях. Во-первых, использование наглядных материалов для построения фразы, например, карточек PECS, помогает справиться с трудностями, возникающими при планировании высказывания. Во-вторых, из-за особенностей речи некоторые высказывания могут быть малопонятны (особенно незнакомым людям, не привыкшим к речи подростка с FXS), и для прояснения смысла можно дополнять речь альтернативными коммуникативными элементами.

Важной областью, требующей коррекционного вмешательства, является также развитие фонологической стороны речи. В подростковом возрасте для этой цели могут применяться адаптированные варианты программ, направленных на развитие фонологической осведомленности. Учитывая относительно сохранные способности таких детей к переработке симультанной информации, развитие речи может строиться с опорой на зрительные стратегии. В подростковом возрасте особое значение приобретают техники, направленные на развитие морфологии, синтаксиса, повествовательной речи.

По мере обучения в школе (или другого обучения) все большее значение приобретает освоение письменной речи. Дети и подростки с FXS могут испытывать моторные трудности при письме. Как и при обучении бытовым навыкам, следует отвлечься от выполнения отдельных операций (независимо от того, освоены они или нет) и перенести фокус внимания на деятельность в целом. Отдельные операции и действия, с освоением которых возникают трудности, можно заменить другими вариантами. Например, подросток может писать печатными буквами или набирать текст с использованием электронных устройств или карточек с буквами или целыми словами. Важной является цель – выразить мысль, передать сообщение, зафиксировать информацию, а средство может выбираться с учетом возможностей и предпочтений каждого подростка.

Однако только освоение устной, письменной речи или альтернативных средств коммуникации не является основной задачей в речевом развитии подростка. Речь в этом возрасте начинает широко использоваться для коммуникации и социального взаимодействия. Поэтому ее развитие не должно отделяться от развития этих сфер.

Коммуникативные и социальные навыки

Для обучения навыкам коммуникации и социальным навыкам, преодоления трудностей и страхов, связанных с общением, создаются специальные группы общения, в которых подростки могут взаимодействовать друг с другом в безопасной среде. Специалист, ведущий группу, обеспечивает эту безопасность, обучает, инициирует и поддерживает обсуждение сложных ситуаций, проблем, чувств участников группы. Такие группы обычно создаются отдельно для детей и подростков разных возрастов. Для подростка с FXS посещение группы общения может стать не только способом преодолеть социальную тревожность и обучиться навыкам коммуникации и взаимодействия в группе, но и местом встречи с друзьями, общение с которыми в дальнейшем может выйти и за пределы группы.

Дружеские отношения особенно важны в подростковом возрасте, поэтому следует поощрять общение подростка со сверстниками и вне специальных групп. Для этого важно уделять внимание не только обучению и коррекционным занятиям, но и организации досуга подростка.

Социальная тревога

Подростки с FXS не всегда могут обозначить, что их трудности связаны именно с тревогой. Об этом можно судить по косвенным признакам, таким как избегание ситуаций общения, групповых занятий, посещения школы, ответов на уроках; трудности установления глазного контакта, замкнутость; иногда тревога проявляется в агрессивном или аутоагрессивном поведении, а также в навязчивых повторяющихся действиях. В ситуациях общения с незнакомыми людьми могут усиливаться речевые трудности (например, становится больше запинок и повторов в речи, речь сложно понять).

Для снижения уровня тревожности могут быть использованы различные подходы, применяющиеся и для типично развивающихся детей и подростков, и для людей в спектре аутизма или имеющих когнитивные нарушения. Лучшим вариантом является работа с психологом, который знает об особенностях синдрома FX и может предложить подходящие для ситуации методы. Наиболее часто для коррекции тревожных состояний используются методы когнитивно-поведенческой терапии, однако для подростка с FXS они должны быть адаптированы.

Для улучшения состояния в повседневной жизни можно использовать подход, при котором выявляются ситуации, связанные с нарастанием тревоги (например, ответ на уроке, разговор по телефону), а затем они либо заменяются альтернативными, более комфортными (при договоренности с учителем устный ответ на уроке может быть заменен на выполнение тестового задания дома или на ответ наедине с учителем после уроков), либо, если замена невозможна, разрабатываются способы снизить тревогу конкретно для каждой ситуации. Эти способы должны быть доступны подростку, а окружающие должны знать о них и не препятствовать их применению. Они зависят от ситуации, но чаще всего используются тайм-аут (в случае, когда обстановка, например, в классе, становится слишком тяжелой, подросток может сообщить об этом учителю и выйти в холл или специально оборудованную зону отдыха), а также снижение интенсивности сенсорных стимулов (темные очки, наушники) и получение сенсорных стимулов, что помогает сосредоточиться, отвлечься или расслабиться (повертеть что-то в руках, попить холодной воды, сделать небольшую разминку).

Поскольку подросток с FXS не всегда может самостоятельно оценить свое состояние, окружающие взрослые (родители, учителя, тьюторы), заметив усиление тревоги по поведению, могут самостоятельно предложить описанные способы подростку. Эту ситуацию нужно подготовить заранее, чтобы сама помощь не стала для подростка еще одним тревожащим стимулом. Например, учительница может объяснить подростку: «Иногда я вижу, что ты нервничаешь. Когда такое произойдет, я подойду и скажу тебе, что пора сделать перерыв. Тогда ты сможешь выйти из класса и отдохнуть».

Снижению общего уровня тревожности способствует налаженный режим сна-бодрствования, отдыха и питания, а также подход «сенсорная диета» (этот подход применяется в методах сенсорной интеграции).

В случае если тревожность очень высока и существенно снижает возможности адаптации подростка, врачом-психиатром может быть назначена медикаментозная терапия для купирования тревожных состояний. Для корректного лечения важно, чтобы врач знал о синдроме FX и других назначениях и наблюдал подростка в динамике. Люди с FXS часто имеют повышенную чувствительность к психотропным препаратам, поэтому оптимальный выбор препарата и дозы особенно важен [12].

Досуговая деятельность

Существует большое разнообразие способов проведения досуга для подростков. Их выбор и организация зависят от интересов и индивидуальных особенностей самого подростка, доступной инфраструктуры, возможностей семьи и других факторов. В повседневную жизнь рекомендуется включать занятия, связанные с физической активностью (спорт, танцы, подвижные игры, прогулки пешком, на велосипеде или самокате), с социальным взаимодействием (общение со сверстниками, людьми со схожими интересами), с культурно-эстетическим просвещением (посещение театров и кинотеатров, музеев и выставок, фестивалей, концертов и др.).

Основные трудности подростка с FXS при организации досуга могут быть связаны с высоким уровнем социальной тревоги, поведенческими, когнитивными и речевыми нарушениями, трудностями в освоении отдельных навыков и в организации своей деятельности. Помимо этого подросток может столкнуться с негативной реакцией окружающих людей, не имеющих опыта взаимодействия с людьми с когнитивными или поведенческими особенностями. Поэтому помощь родителей в организации досуга подростка важна хотя бы в самом начале.

Следует учитывать, что в необычной, даже приятной ситуации поведение подростка может измениться. На это влияют различные факторы: новизна окружения, большое скопление людей, сильные или необычные сенсорные стимулы (громкая музыка, яркая подсветка), отсутствие понимания ситуации и возможных действий в ней. Поэтому каждое досуговое мероприятие требует подготовки, однако со временем и опытом этап подготовки будет сокращаться. Перед посещением мероприятия или культурного центра следует обсудить программу посещения, правила поведения, составить план на экстренный случай (если что-то случится, если придется покинуть мероприятие или сделать перерыв), список вещей, которые нужно взять с собой. Можно найти фотографии учреждения или предыдущих мероприятий, чтобы помочь получить представление о предстоящем событии. Возможные способы работы с социальной тревогой описаны ниже, они могут применяться и в ситуациях посещения различных досуговых мероприятий.

Досуг можно организовать самостоятельно (например, посещение музея или театра, прогулки и пикники в близлежащем парке) или обратиться в специализированные организации

В некоторых городах открыты досуговые центры, позволяющие организовать досуг подростка или всей семьи. Обычно в таких центрах имеются кружки для детей, подростков и взрослых (танцы, музыка, рукоделие, спорт), проводятся различные культурные и досуговые мероприятия. Некоторые из них специально предназначены для людей с инвалидностью, но и центр без такой специализации может быть доступным для подростка с FXS. Родителям рекомендуется сначала самостоятельно посетить такой центр, чтобы получить представление о его работе, доступности, навыках персонала, а также предупредить персонал о возможном посещении центра подростком с FXS. Доброжелательное взаимодействие с персоналом может существенно повысить комфорт пребывания подростка в центре.

Следует обратить внимание и на других участников занятия или кружка. Находясь в группе сверстников или близкой разновозрастной группе, подросток сможет получить опыт неформального общения, завести друзей, научиться налаживать связи.

Различные фонды, родительские организации и центры, занимающиеся вопросами сопровождения детей и подростков с умственной отсталостью и/или аутизмом, могут устраивать досуговые мероприятия для своих подопечных. Они связываются с музеями и театрами, организуют совместные посещения, праздники и другие мероприятия, которые планируются с учетом особенностей всех участников, и включают хотя бы минимальную подготовку персонала выбранного культурного учреждения.

Если семья организует досуг самостоятельно, следует обязательно привлечь подростка ко всему процессу, начиная от выбора мероприятия и подготовки к нему и заканчивая отдельными поручениями. Такое участие позволяет подростку почувствовать себя важной частью семьи, понять свои возможности, приобрести опыт организации и в конечном итоге занимать свой досуг именно тем, что приятно и интересно лично ему.

Многие подростки с FXS относительно самостоятельны в своей повседневной досуговой деятельности. После подготовки с помощью родителей они самостоятельно посещают спортивные и творческие занятия, ходят на прогулки и общаются со сверстниками.

Таким образом, учитывая объективные трудности обучения в школьном возрасте, при выборе образовательного маршрута предпочтение следует отдавать адаптированным образовательным программам. Дополнительные занятия должны включать «группы общения», проекты, направленные на развитие социальных и повседневных бытовых навыков (совершение покупок в магазине, приготовление пищи, самообслуживание). Хотя дети и подростки с синдромом FX имеют очень высокий

уровень социальной тревоги, что внешне выглядит как застенчивость, избегание контакта, «аутичность», на самом деле, они так же заинтересованы в общении и дружбе, как их здоровые сверстники. Поэтому задача родителей и специалистов заключается в том, чтобы помочь ребенку найти круг общения и организовать досуг вне семьи. Избегать следует одиночества, зависимости от компьютерных игр и телевизора. Следует также помнить, что люди с синдромом FX могут быть самостоятельны. И научить их этому – главная задача родителей, учителей и всех взрослых, которые сопровождают развитие.

Литература

1. *Данилина К.К.* Социально-психологические особенности детей и подростков с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X // Дефектология, 2016. № 5. С. 10–20.
2. *Роджерс С.Дж.* Денверская модель раннего вмешательства для детей с аутизмом: Как в процессе повседневного взаимодействия научить ребенка играть, общаться и учиться / Роджерс С.Дж., Доусон Дж., Висмара Л.А./ Пер. с англ. В. Дегтяревой. Екатеринбург: Рама Паблишинг, 2016. 416 с.
3. *Bailey D.B.* Early developmental trajectories of males with fragile X syndrome / Bailey D.B., Hatton D., Skinner M. // American Journal on Mental Retardation, 1998; 103:29–39.
4. *Bailey D.B.* Functional skills of individuals with fragile X syndrome: a lifespan cross-sectional analysis / Bailey D.B., Raspa M., Holiday D., Bishop E., Olmsted M. // Am J Intellect Dev Disabil, 2009. Jul;114(4):289–303.
5. *Bailey D.B.* Variability in FMRP and early development in males with fragile X syndrome / Bailey D.B., Hatton D.D., Tassone F., Skinner M., Taylor A.K. // American Journal on Mental Retardation, 2001; 106:16–27.
6. *Baker J.K.* Behaviour problems, maternal internalizing symptoms and family relations in families of adolescents and adults with fragile X syndrome / Baker J.K., Seltzer M.M., Greenberg J.S. // J Intellect Disabil Res, 2012. Oct;56(10):984–95.
7. *Caravella K.* Adaptive skill trajectories in infants with fragile X syndrome contrasted to typical controls and infants at high risk for autism / Caravella K., Roberts J. // Research in Autism Spectrum Disorders, 2017. 40. 1–12.
8. *Fisch G.S.* Longitudinal changes in cognitive and adaptive behavior scores in children and adolescents with the fragile X mutation or autism / Fisch G.S., Simensen R.J., Schroer R.J. // J Autism Dev Disord, 2002. Apr;32(2):107–14.
9. *Frolli A.* Developmental changes in cognitive and behavioural functioning of adolescents with fragile-X syndrome / Frolli A., Piscopo S., Conson M. // J Intellect Disabil Res, 2015. Jul;59(7):613–21.
10. *Glaser B.* Biological and environmental contributions to adaptive behavior in fragile X syndrome / Glaser B., Hessel D., Dyer-Friedman J., Johnston C., Wisbeck J., Taylor A., Reiss A. // Am J Med Genet A, 2003 Feb 15;117A(1):21–9.
11. *Greenberg J.* Family environment and behavior problems in children, adolescents, and adults with fragile X syndrome / Greenberg J., Seltzer

- M., Baker J., Smith L., Warren S.F., Brady N., Hong J. // *Am J Intellect Dev Disabil*, 2012. Jul;117(4):331–46.
12. *Haessler F.* Characterization, treatment patterns, and patient-related outcomes of patients with Fragile X syndrome in Germany: final results of the observational EXPLAIN-FXS study / Haessler F., Gaese F., Huss M., Kretschmar C., Brinkman M., Peters H., Elstner S., Colla M., Pittrow D. // *BMC Psychiatry*, 2016. Sep 10;16(1):318.
 13. *Hall S.* Longitudinal Changes in Intellectual Development in Children with Fragile X Syndrome / Hall S., Burns D., Lightbody A., Reiss A. // *J Abnorm Child Psychol*, 2008 August; 36(6): 927–939.
 14. *Harris, S.W.* Autism profiles of males with fragile X syndrome / Harris S.W., Hessel D., Goodlin-Jones B., Ferranti J., Bacalman S., Barbato I., Hagerman R.J. // *American Journal on Mental Retardation*, 2008. 113, 427–438.
 15. *Hartley S.L.* Exploring the adult life of men and women with fragile X syndrome: results from a national survey / Hartley S.L., Seltzer M.M., Raspa M., Olmstead M., Bishop E., Bailey D.B. // *Am J Intellect Dev Disabil*, 2011. Jan;116(1):16–35.
 16. *Hustyi K.M.* Longitudinal trajectories of aberrant behavior in fragile X syndrome / Hustyi K.M., Hall S.S., Jo B., Lightbody A.A., Reiss A.L. // *Res Dev Disabil*, 2014. Nov;35(11):2691–701.
 17. *Hustyi K.M.* The relationship between autistic symptomatology and independent living skills in adolescents and young adults with fragile X syndrome / Hustyi K.M., Hall S.S., Quintin E.M., Chromik L.C., Lightbody A.A., Reiss A.L. // *J Autism Dev Disord*, 2015. Jun;45(6):1836–44.
 18. *Klaiman C.* Longitudinal profiles of adaptive behavior in fragile X syndrome / Klaiman C., Quintin E.M., Jo B., Lightbody A.A., Hazlett H.C., Piven J., Hall S.S., Chromik L.C., Reiss A.L. // *Pediatrics*, 2014. Aug;134(2):315–24.
 19. *Quintin E.-M.* The cognitive developmental profile associated with fragile X syndrome: A longitudinal investigation of cognitive strengths and weaknesses through childhood and adolescence / Quintin E.-M., Hall S. et al. // *Development and Psychopathology*. 28 (2016), 1457–1469.
 20. *Reiss A.L.* Fragile X syndrome: assessment and treatment implications / Reiss A.L., Hall S.S. // *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. 2007. Jul;16(3):663–75.
 21. *Roberts J.* Infant Development in Fragile X Syndrome: Cross-Syndrome Comparisons / Roberts J., McCary L., Shinkareva S., Bailey D. // *J Autism Dev Disord*, 2016. 46:2088–2099 DOI 10.1007/s10803–016–2737–1.
 22. *Smith L.E.* Change in the Behavioral Phenotype of Adolescents and Adults with FXS: Role of the Family Environment / Smith L.E., Hong J., Greenberg J.S., Mailick M.R. // *J Autism Dev Disord*, 2016. May;46(5):1824–33

Часть 3

Особенности сопровождения семьи, воспитывающей ребенка с FXS

Настоящий раздел будет посвящен описанию особенностей консультирования и сопровождения семьи, в которой воспитывается ребенок с синдромом FX. Мы обсудим общую информацию, касающуюся семейной ситуации. Поскольку синдром является наследуемым, многие члены семьи могут оказаться в зоне риска по заболеваниям, ассоциированным с мутациями гена *FMR1*. Приводимые данные крайне важны для понимания общей картины нарушения развития ребенка, позволяют выработать грамотную стратегию сопровождения семьи. Знания особенностей семейной ситуации играют существенную роль в дифференциальной диагностике, позволяют вовремя заподозрить синдром FX у ребенка с недифференцированной задержкой развития и/или с синдромом аутизма. Помимо этого, в задачи специалистов-психологов входит информационная поддержка семьи. В связи с этим владение информацией, касающейся особенностей наследования заболевания, является обязательным условием профессионального выстраивания сопровождения семьи.

3.1 Общие сведения о состоянии премутации

FXS относится к так называемым наследуемым синдромам. Это означает, что рождение ребенка с синдромом FX обусловлено наличием у его матери мутации того же самого гена (ген *FMR1* в X-хромосоме), которая, однако, чаще всего носит более мягкий характер [4]. Как уже отмечалось ранее, мутация гена проявляется в увеличении количества CGG-повторов в промоторе гена. Если повторов более 200, то происходит «выключение» гена, нарушение синтеза белка FMRP и развитие болезни. Однако, когда повторов не так много (от 55 до 200), ген продолжает работать, вырабатывая меньше белка FMRP, чем в норме. Это состояние называется премутацией. При передаче измененного гена из поколения в поколение происходит увеличение количества CGG-повторов. Поэтому, если у матери ребенка имеется премутация гена *FMR1*, существует достаточно большой риск рождения ребенка с синдромом FX. Причем, чем больше CGG-повторов у матери ребенка, тем выше риск, что в следующем поколении их количество перейдет границу полной мутации. В *таблице 8* представлены данные относительно вероятности развития синдрома FX у ребенка в зависимости от количества CGG-повторов у матери [10].

Таблица 8.

**Риск развития синдрома FX у ребенка в зависимости
от количества CGG-повторов у матери**

Премутация. Количество CGG-повторов у матери	Риск (%) увеличения количества CGG-повторов до уровня полной мутации у ребенка
55–59	3,7 %
70–79	31,1 %
90–99	80,1 %
100–140+	94–100 %

Итак, если в семье родился ребенок с синдромом FX, то в большинстве случаев это означает, что мать ребенка, а также его бабушка или дедушка являются носителями премутации гена *FMRI*. В группу риска попадают родные и двоюродные сестры матери, двоюродные братья и сестры ребенка. В связи с этим, постановка диагноза FX – это повод для незамедлительного генетического обследования всех перечисленных членов семьи. В ряде случаев это может помочь поставить правильный диагноз, предотвратить рождение больных детей.

Важно знать, что премутация гена *FMRI* сама по себе может приводить к ряду проблем со здоровьем. В *таблице 9* перечислены наиболее частые симптомы, встречающиеся при премутации и полной мутации гена *FMRI* [8].

Помимо перечисленных выше проблем со здоровьем, которые чаще всего проявляются во взрослом возрасте, было показано, что *дети с премутацией* имеют повышенные риски развития симптомов аутистических расстройств и гиперактивности, нередко демонстрируют признаки легкой социальной дезадаптации [1; 2; 4].

Таким образом, крайне важно учитывать своеобразный семейный контекст синдрома FX, который заключается в особом эмоционально-личностном и когнитивном профиле матери ребенка, в потенциальной вовлеченности большого количества родственников. Это ставит перед специалистами определенные задачи, среди которых на первый план выступают необходимость информационной поддержки, выстраивание грамотного диагностического подхода, соблюдение этических норм и правил, построенных с учетом особенностей членов семьи ребенка.

Таблица 9.

**Симптомы премутации и полной мутации
гена *FMRI* у мужчин и женщин**

Премутация гена <i>FMRI</i> и FXS			
Лица мужского пола		Лица женского пола	
Премутация	Полная мутация (FXS)	Премутация	Полная мутация (FXS)
30–40 % случаев после 50 лет: Синдром FXTAS (синдром тремора и атаксии): нарушения равновесия, тремор, нарушения памяти, депрессия, тревожность Специфический паттерн ЭЭГ, который может рассматриваться как маркер заболевания	Умственная отсталость. Специфические черты внешности. Соединительно-тканная патология. Аутизм. Поведенческие проблемы. Специфический паттерн ЭЭГ, который может рассматриваться как маркер заболевания	5–10 % случаев после 50 лет: Синдром FXTAS: нарушения равновесия, нарушения памяти, тремор. 20 % случаев: ранняя менопауза, бесплодие. Проблемы невынашивания беременности. Гипотиреоз. Депрессия. Тревожность. Специфический паттерн ЭЭГ, который может рассматриваться как маркер заболевания	Легкая/умеренная умственная отсталость. Тревожность. Застенчивость. Специфический паттерн ЭЭГ, который может рассматриваться как маркер заболевания

3.2 Особенности диагностического консультирования семьи при подозрении на FXS

Появление в семье ребенка, имеющего симптомы задержки психического развития и/или признаки расстройств аутистического спектра, является достаточным основанием для прохождения генетической диагностики на FXS. Это объясняется тем простым фактом, что, по статистике, у 7 % детей с недифференцированной умственной отсталостью и РАС диагностируется именно этот синдром [4]. Т.е. надо понимать, что из 100 детей с РАС у 7 будет обнаружен FXS, который требует специфического отношения, лечения и сопровождения. Это безусловно очень высокий процент. Однако необходимо также понимать, что у 93 детей из 100 этот синдром не подтвердится. Поэтому к назначению обследования на FX надо относиться как к рутинной

процедуре, которая выполняется с целью подтвердить или опровергнуть наличие синдрома. И это является одним из первых этапов генетической части диагностики при РАС. Существуют также признаки, которые помогают заподозрить наличие синдрома и помогают сделать диагностику более точечной. Учитывая наследственный характер заболевания, признаки, которые могут помочь в диагностике, необходимо «собирать», анализируя весь семейный анамнез, в первую очередь, отслеживая родственников по линии матери ребенка. Сочетание специфических нарушений развития у ребенка с симптомами, которые могут наблюдаться у родных или двоюродных братьев и сестер, у матери, у родных и двоюродных братьев и сестер матери, ее родителей является дополнительным основанием для проведения генетической диагностики. *Рисунок 12* содержит схематическое представление «семейных» симптомов, которые *могут* наблюдаться на протяжении 3-х поколений. Ниже будет представлено более подробное описание.

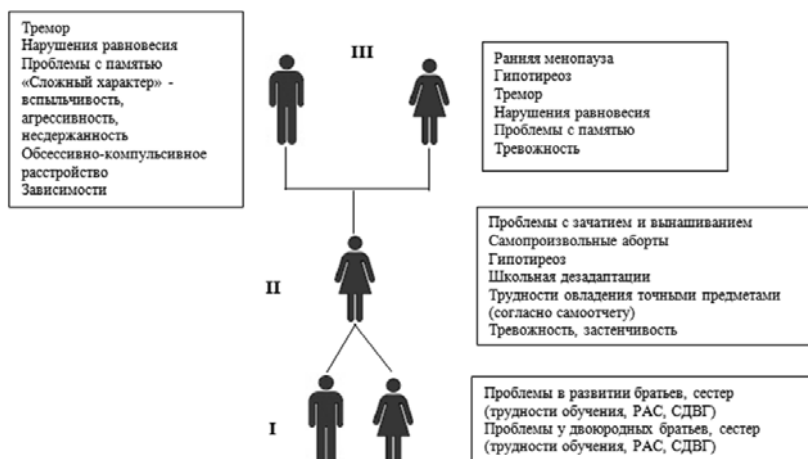


Рис. 12. Симптомы нарушения работы гена FMR1, которые могут встречаться у членов семьи на протяжении 3 поколений.

I поколение. Проблемы в развитии ребенка, его братьев или сестер

Самым ранним признаком синдрома FX является выраженная мышечная дистония. Это приводит к задержке раннего моторного развития: обычно дети с синдромом FX позже осваивают основные двигательные навыки [7]. После овладения ребенком ходьбой родители очень часто отмечают появление расторможенности, гиперактивности. Из-за этого бывает сложно привлечь внимание ребенка, что-то показать или

объяснить. Задержка речевого развития является также характерным признаком синдрома. Фразовая речь обычно появляется не раньше 4-х лет и носит специфический характер. В большом проценте случаев отмечаются признаки, характерные для РАС, – нарушения глазного контакта и разделенного внимания, трудности социального обмена, стереотипный характер поведения. К этому возрасту синдром уже может быть заподозрен по специфическим чертам внешности [5].

Важно внимательно оценивать развитие других детей в семье. Если в семье есть еще дети с задержкой психоречевого развития, умственной отсталостью, РАС, – это повод незамедлительно сдать анализ на FXS. То же самое следует сделать, если проблемы в развитии *имеются или имелись* у двоюродных братьев или сестер ребенка по линии матери, братьев или сестер матери. Следует помнить, что даже в одной семье у одного ребенка может быть FXS, у другого – премутация. В этом случае нарушения развития у ребенка с *премутацией* будут достаточно мягкими, особенно если речь идет о девочке. Точно так же дело обстоит, если в семье есть девочка с полной мутацией. Часто до начала школьного обучения родители не придают особого значения трудностям в развитии (см. рис.12). Поэтому необходимо внимательно относиться не только к случаям выраженной задержки развития, но и к пограничным состояниям, гиперактивности, социальной дезадаптации [3].

Таким образом, если в семье есть еще дети с нарушениями развития (включая двоюродных братьев или сестер по линии матери), специалистам и родителям необходимо обратить внимание на следующие факторы (см. табл.10):

Таблица 10.

Выраженные нарушения развития	Более мягкие нарушения развития	Эмоционально-личностные особенности
Умственная отсталость / аутизм (РАС)	Задержка психического развития, СДВГ, РАС. Трудности школьного обучения, в первую очередь, проблемы в овладении точными науками	Чрезмерная застенчивость, тревожность, которые мешают социальной адаптации. Зависимости. Девиантные формы поведения

Те же признаки необходимо ретроспективно оценить, анализируя особенности развития матери ребенка в детском возрасте, ее братьев и сестер.

Рекомендации для специалистов, консультирующих семью

- Собирать семейный анамнез, учитывая особенности развития родных и двоюродных братьев и сестер ребенка. Удобный способ фиксации данных – генограмма (см. рис. 13 на с. 78).

- Задавать вопросы, касающиеся «горячих точек» развития: трудностей освоения точных предметов в школе, чрезмерной застенчивости, признаков соединительнотканной патологии.
- Учитывая тревожность как одну из главных черт, характеризующую носителейниц премутации, при консультировании лучше задавать открытые вопросы, например: «Как вы оцениваете ваше здоровье?», ответы на которые, вероятно, будут более детальными и информативными.
- Предложить в режиме очной консультации обследовать братьев и сестер ребенка. Следует помнить, что родители больного ребенка часто бывают не критичны к проблемам развития других детей, особенно если нарушения развития у них выражены не так сильно.

II-III поколение. Проблемы со здоровьем у матери, сестер матери, бабушки

У женщин с премутацией в ряде случаев наблюдаются проблемы с соматическим здоровьем. Наиболее частыми являются нарушения работы щитовидной железы (гипотиреоз) и первичная овариальная недостаточность [8]. Первичной овариальной недостаточностью называют форму эндокринного бесплодия, характеризующуюся отсутствием фолликулов или нарушением их созревания. Данная патология развивается у 20 % женщин с премутацией, причем наиболее подвержены риску лица с количеством повторов от 70 до 100 (синдром FXPOI – Fragile X primary ovarian insufficiency). Основными симптомами являются нерегулярный менструальный цикл, наступление ранней менопаузы, бесплодие, повышенный уровень фолликулостимулирующего гормона (ФСГ) [12]. По статистике, 6–8 % случаев первичной овариальной недостаточности обусловлены именно премутацией гена *FMRI* [9]. Это очень большой процент. Поэтому всем женщинам, имеющим признаки овариальной недостаточности, при планировании беременности необходимо сдать анализ на количество повторов в промоторе гена *FMRI*, для того чтобы исключить премутацию. В случае клинически значимого увеличения количества CGG-повторов, должна быть рекомендована преимплантационная диагностика, что позволит предотвратить появление в семье больного ребенка.

Другой частой проблемой девочек и женщин с премутацией является чрезмерная застенчивость, склонность к тревожным расстройствам и депрессивным эпизодам, специфические школьные трудности, в первую очередь, связанные с овладением точными предметами [11].

В 8–15 % случаев у женщин с премутацией в старшем возрасте могут развиваться паркинсоноподобные нарушения, характеризующиеся тремором и нарушением баланса. Это состояние получило название синдром тремора и атаксии (FXTAS – fragile X tremor ataxia syndrome) [6].

Таким образом, анализируя семейную историю, необходимо обратить дополнительное внимание на следующие соматические, когнитивные, эмоционально-личностные особенности и признаки нейродегенеративных заболеваний у матери ребенка, ее сестер, бабушки (см. табл. 11).

Таблица 11.

Соматические проблемы	Эмоционально-личностные особенности	Когнитивные особенности	Нейродегенеративные расстройства
<p>Гипотиреоз. Первичная овариальная недостаточность:</p> <ul style="list-style-type: none"> – проблемы с зачатием, – ранняя менопауза, – повышенный уровень ФСГ 	<p>Тревожность. Депрессия. Социальная тревога. Застенчивость</p>	<p>Трудности овладения точными науками, в т.ч. трудности счета в уме. Проблемы с памятью в старшем возрасте</p>	<p>Синдром тремора и атаксии (после 50 лет):</p> <ul style="list-style-type: none"> – тремор, – нарушения равновесия

Рекомендации для специалистов, консультирующих семью

- Следует в спокойной и доброжелательной обстановке обсудить с матерью ребенка особенности соматического здоровья и историю ее развития в детском возрасте. Особое внимание уделить проблемам с зачатием и вынашиванием беременности, ранней менопаузе, диагнозу гипотиреоз. Все вопросы следует задавать максимально мягко. Однако не следует остерегаться обсуждения вопросов здоровья, поскольку эта информация является необходимой для понимания картины болезни ребенка. Предпочтительно обсуждать все вопросы наедине с мамой. Присутствие отца ребенка может сделать разговор менее открытым.
- Перед началом обсуждения следует объяснить маме ребенка, что некоторые вопросы будут касаться ее собственного здоровья, и что это важно, поскольку может быть связано с особенностями развития ее сына или дочери. Если специалист сталкивается с недопониманием, следует еще раз объяснить свою позицию. Необходимо пояснить, что отвечать на вопросы мама не обязана, но это может существенно затруднить диагностику. Нужно попросить показать или сообщить, когда обсуждение станет дискомфортным или затронет какую-то очень личную тему. В таком случае не следует настаивать на продолжении беседы.
- Необходимо задать вопросы, касающиеся следующих проблем развития: освоения точных наук, счета в уме, застенчивости, тревожности. При этом не стоит спрашивать напрямую о том, например, были ли проблемы при освоении математики. Лучше спросить, какие предметы давались в школе легко, по каким были хорошие оценки, и что вызывало больше затруднений. Можно предложить «ранжировать» школьные предметы по успешности освоения.

III поколение. Проблемы со здоровьем у мужчин, имеющих премутацию

В силу того, что у мужчин имеется всего одна копия X-хромосомы, Проблемы со здоровьем у них будут более выраженными. Характерно, что в детском возрасте мальчики с премутацией часто имеют признаки

РАС и СДВГ [3]. Точно так же, как и девочки с премутацией, они демонстрируют трудности школьного обучения, дезадаптивное поведение, эмоционально-личностные проблемы. Сочетание этих признаков может приводить к развитию девиантных форм поведения, различного рода зависимостей. В старшем возрасте в большем проценте случаев, чем среди женщин – носительниц премутации, наблюдаются нейродегенеративные расстройства. Так, частота синдрома тремора и атаксии (FXTAS) составляет 40–60 % [8]. Еще в большем проценте случаев наблюдаются когнитивные нарушения, в первую очередь, проблемы с памятью. Часто мужчин – носителей премутации характеризуют как людей, имеющих сложный характер, вспыльчивых, агрессивных, несдержанных (см. табл. 12).

Таблица 12.

Эмоционально-личностные особенности	Когнитивные особенности	Нейродегенеративные расстройства
Нарушения настроения. Обсессивно-компульсивные расстройства. Зависимости, в т.ч. алкоголизм.	Нарушения рабочей памяти, внимания. Импульсивность.	Синдром тремора и атаксии (после 50 лет): – тремор, – нарушения равновесия, – проблемы с памятью в старшем возрасте. Деменция.

Таким образом, анализ состояния здоровья старшего поколения дает специалистам много дополнительной информации, поскольку позволяет проанализировать проблемы со здоровьем, которые проявляются только с возрастом. Наибольший диагностический вес имеют симптомы тремора и атаксии (паркинсоноподобное расстройство, чаще у мужчин) и ранняя менопауза у женщин. Неврологические нарушения развиваются обычно после 60 лет и поэтому могут быть квалифицированы только в III поколении.

Рекомендации для специалистов, консультирующих семью

- Выяснить уровень образования и специальности бабушки и дедушки ребенка по материнской линии.
- Задать вопросы относительно состояния их здоровья. Начать разговор можно с «нейтрального» вопроса о наличии хронических заболеваний. Отдельно следует поинтересоваться неврологической симптоматикой, причем вопросы лучше задавать, избегая сложной медицинской терминологии. Можно спросить, отмечается (отмечался) ли тремор рук, нарушения походки, были ли заметны ухудшения памяти.
- Задать вопрос о наличии вредных привычек и об особенностях характера отца матери. Обращать особое внимание надо на информацию о тяжелом характере, несдержанности, раздражительности, склонности к агрессии.

- Задать вопрос о том, были ли у бабушки ребенка какие-то гинекологические заболевания: трудности зачатия, невынашивание беременности, наступление ранней менопаузы.

На рис. 13 представлен пример семейной родословной, в которой указаны все родственники, имеющие мутацию/премутацию гена *FMRI*. Характерно, что правильные диагнозы на протяжении 4-х поколений были поставлены только после того как синдром подтвердился у одного из детей.

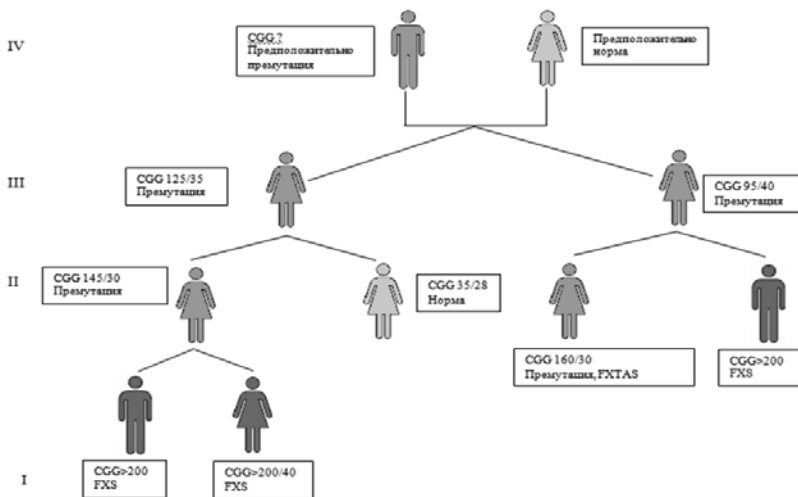


Рис. 13. Родословная семьи ребенка с синдромом FX.

Как видно из генограммы, по всей видимости, впервые в данной семье премутация гена *FMRI* возникла у прадедушки. Он передал X-хромосому с увеличенным количеством CGG-повторов (премутация) двум своим дочерям. У одной из них родились 2 дочери, одна из которых также оказалась носительницей премутации, вторая была здорова. Двое детей другой дочери также получили увеличенное количество CGG-повторов: девочка оказалась носительницей премутации, в старшем возрасте у нее возникли признаки синдрома тремора и атаксии (FXTAS), мальчик был болен FXS. Однако ему не был поставлен правильный диагноз, считалось, что его состояние обусловлено родовой травмой. Всю картину удалось собрать воедино тогда, когда генетическое обследование было сделано детям, находящимся под нашим наблюдением. Оказалось, что и мальчик, и девочка имеют полную мутацию гена *FMRI* и, соответственно, FXS. После получения информации об их диагнозе была обследована вся семья, и выявлены мутации гена *FMRI* на протяжении 3-х поколений.

Данный пример наглядно иллюстрирует необходимость внимательного сбора семейного анамнеза, который может стать основанием для

своевременного направления ребенка и членов его семьи на генетическое обследование.

В этом разделе методических рекомендаций достаточно подробно описаны симптомы, которые могут быть вызваны премутацией гена *FMRI*. Их знание, во-первых, может помочь заподозрить FXS и вовремя направить семью на генетическое обследование. Во-вторых, многообразие возможных проявлений премутации (соматические, аутоиммунные, когнитивные, эмоционально-личностные и нейродегенеративные симптомы) диктует необходимость взаимодействия специалистов самых различных профилей.

Информационная поддержка семьи, грамотное и полноценное консультирование по поводу всех возможных последствий генетического нарушения становится крайне важной и актуальной задачей.

Еще один аспект, который необходимо учитывать, заключается в том, что семейный характер заболевания, особенности матери ребенка диктуют необходимость соблюдения определенных правил взаимодействия и своевременной организации психотерапевтической помощи. Следующий раздел будет посвящен тактике взаимодействия с членами семьи, в которой воспитывается ребенок с синдромом FX.

3.3 Особенности психологического сопровождения семей, воспитывающих ребенка с FXS

Рождение ребенка с ограниченными возможностями всегда является стрессом и горем для его семьи. Формирование полного понимания этой ситуации происходит постепенно и включает все те стадии, через которые проходит человек, столкнувшийся с горем. Это – отрицание, злость, торг, депрессия и, наконец, принятие. Только справившись с ситуацией, постепенно пройдя все эти этапы, родные и близкие могут стать опорой и поддержкой ребенку и друг другу. Напротив, длительная остановка на любом из этих этапов, будь то отрицание проблемы или депрессия, крайне негативно сказывается как на возможностях семьи, так и на состоянии ребенка, на его благополучии. Только принятие ребенка, понимание его сильных и слабых сторон, адекватный взгляд на его будущее позволят семье выстроить всю необходимую систему поддержки и помощи. Это дает возможность максимально развить его способности, дать необходимое образование и тем самым приблизить к основной цели взросления – самостоятельности.

Профессиональную поддержку семьи на этом пути трудно переоценить. Семья нуждается не только в специалистах, которые помогут развиваться ребенку, но и в людях, которые будут оказывать консультативную и психотерапевтическую помощь родным и близким, в первую очередь, родителям, а также другим детям, которые воспитываются в семье.

Все сказанное выше верно для всех заболеваний, приводящих к ограничению возможностей ребенка. Однако ситуация, в которой речь идет о генетическом, наследуемом, нарушении, является особой и требует особых знаний и тактики сопровождения. Почему? Какие особенности будет иметь такая семья?

1. *Ограничения здоровья у родственников ребенка* [8]. В предыдущих разделах подробно описаны проблемы со здоровьем, которые могут возникнуть у лиц – носителей премутации гена *FMRI*. Это и эмоционально-личностные особенности, которые могут приводить к развитию депрессии и тревожных расстройств. И нарушения когнитивной функции, которые усугубляются с возрастом, что может приводить к снижению критичности, трудностям выстраивания коммуникации, в ряде случаев – к сложностям организации повседневной жизни. Это, например, синдром FXTAS, который вызывает паркинсоноподобные нарушения и может стать причиной инвалидизации человека. Не стоит забывать и про аутоиммунные нарушения, в первую очередь, гипотиреоз. Эндокринная патология оказывает сильное влияние на работоспособность и настроение человека, формируя синдром преждевременного истощения яичников (FXPOI), который может приводить к трудностям зачатия, снижает шансы семьи на рождение здорового ребенка. Все эти аспекты необходимо учитывать при выстраивании диалога с семьей. Какова **тактика сопровождения** такой семьи?

- Не спешить. Выделить дополнительное время для выстраивания доверительных отношений с матерью ребенка.
- Перепроверять информацию. Часто бывает необходимо по-разному сформулировать один и тот же вопрос, чтобы получить достоверный ответ.
- Соблюдать границы. На начальных этапах всегда необходимо интересоваться у матери ребенка, насколько в данный момент другие родственники осведомлены о наследственной картине заболевания. Специалисту важно не стать невольной причиной обострения отношений в семье. Ответственность за сообщение информации о своем здоровье всегда лежит на самом человеке. Следует подчеркнуть, что нередки ситуации, когда мать ребенка не готова рассказать все особенности болезни родственникам, в первую очередь, его отцу, поскольку боится, что это негативно скажется на их отношениях. Эта тревога вполне понятна. Поэтому задача специалиста – постепенно подвести человека к необходимости рассказать все обстоятельства заболевания, проинформировать всех родственников о существующих рисках. Этот последний аспект как раз и формулирует еще одну особенность ситуации, при которой в семье имеется наследственное заболевание.

2. *Необходимость делиться информацией с родственниками. Сообщение диагноза, разговор с детьми.* Как мы отмечали выше, нередко постановка ребенку диагноза FX является тем фактором, который позволяет соединить воедино разрозненные симптомы, наблюдаемые у других членов семьи. В группу риска попадает большой круг родственников. В первую очередь, должны быть проинформированы те люди, у которых существует шанс тоже родить больного ребенка. Это братья и сестры матери, другие дети в семье.

Подобный разговор может стать для семьи очень болезненным. Поэтому задача специалистов как раз заключается в том, чтобы донести до родителей важность открытой позиции по этому вопросу, установки на то, чтобы раскрыть причины неблагополучия ребенка. И задачей профессионального сообщества будет выстраивание системы помощи всем участникам этого процесса. Большую роль могут сыграть психотерапевтические группы поддержки, в которых будут встречаться родители или другие родственники детей с синдромом FX. Часто возможность обмениваться реальным опытом оказывается очень ценным ресурсом для всех участников процесса. Информация может легче восприниматься, если она исходит от человека, оказавшегося в аналогичной ситуации. Не менее важной является и возможность поделиться собственным успешным опытом.

3. *Чувство вины у матери.* Еще одной особенностью семейной ситуации при наличии ребенка с синдромом FX является возможное чувство вины у матери. Заболевание передается именно по женской линии, что может усиливать стресс, который испытывает мать. Следует учитывать стресс от высокого риска рождения второго ребенка с синдромом, и в целом, возможное крушение надежд на построение обычной здоровой семьи. Дополнительным фактором является то, что женщины с премутацией могут испытывать трудности с зачатием, что еще сильнее осложняет ситуацию. Все это повышает риск распада семьи, ухода из нее отца. В связи с этим, с одной стороны, необходимо выстраивать систему психологической поддержки матери ребенка. С другой стороны, следует разъяснить, что современные медицинские технологии располагают всеми возможностями для обеспечения рождения здорового ребенка даже при наличии риска генетического отклонения. Это диктует необходимость организации грамотного и своевременного консультирования семьи по вопросам преимплантационной диагностики.

Таким образом, обобщая все сказанное, при консультировании семьи, в которой воспитывается ребенок с синдромом FX, необходимо соблюдать **3 основных правила**:

1. Соблюдать этические нормы при общении с семьей. Это поможет избежать формирования чувства вины у матери ребенка и позволит выстроить нормальные отношения между членами семьи.

2. Максимально полно информировать членов семьи обо всех рисках, связанных с их здоровьем. Грамотно проводить сбор семейного анамнеза и родословной, направленный на выявление всех родственников, у которых имеется риск рождения больного ребенка.
3. Четкое выстраивание протокола пошаговой диагностики, который включает:
 - Генетическое обследование всех родственников ребенка, которые попадают в группу риска;
 - Формирование групп специалистов, которые должны сопровождать ребенка (генетик, психиатр, логопед, психолог, дефектолог), а также выявлять других членов семьи с мутацией или пре-мутацией гена *FMR1* (генетик, невролог, эндокринолог);
 - Разъяснение связи симптомов, которые наблюдаются у различных членов семьи;
 - Полноценное психологическое обследование ребенка, которое позволит создать индивидуальный маршрут развития и обучения. Оказание психотерапевтической помощи родителям.

Литература

1. *Bailey J.* Co-occurring conditions associated with FMR1 gene variations: findings from a national parent survey / Bailey J., Raspa M., Olmsted M., Holiday D.B. // *Am J Med Genet*, 2008. 46A (16): 2060–2069.
2. *Clifford S.* Autism spectrum phenotype in males and females with fragile X full mutation and premutation / Clifford S., Dissanayake C., Bui Q.M. et al. // *J Autism Dev Disord*, 2007. 37(4):738–747.
3. *Farzin F.* Autism spectrum disorders and attention-deficit/hyperactivity disorder in boys with the fragile X premutation / Farzin F., Perry H., Hessel D. et al. // *J Dev Behav Pediatr*, 2006. 27(2):137–44.
4. *Hagerman P.* The fragile-X premutation: A maturing perspective / Hagerman P., Hagerman R. // *Am. J. Hum. Genet*, 2004. 74: 805–816.
5. *Hagerman R.J.* Advances in the treatment of fragile X syndrome / Hagerman R.J., Berry-Kravis E., Kaufmann W.E. et al. // *Pediatrics*, 2009. 123 (1): 378–9.
6. *Karmon Y.* Fragile X associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS) with dementia in a female harbouring FMR1 premutation / Karmon Y., Gadoth N. // *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 2008. 79(6):738–9.
7. *Kau A.S.* Early development in males with Fragile X syndrome: a review of the literature / Kau A.S., Meyer W.A., Kaufmann W.E. // *Microsc Res Tech*, 2002. 1;57(3):174–8.
8. *Loesch D.* Unstable mutations in the FMR1 gene and the phenotypes / Loesch D., Hagerman R. // *Adv. Exp Med Biol*, 2012. 769: 78–114.
9. *Nelson L.M.* An update: spontaneous premature ovarian failure is not an early menopause / Nelson L.M., Covington S.N., Rebar R.W. // *Fertil Steril*, 2005. 83:1327–32.

10. *Nolin S.L.* Expansion of the Fragile X CGG Repeat in Females with Premutation or Intermediate Alleles / Nolin S.L., Brown W.T., Glicksman A. et al. // *Am J Hum Genet*, 2003. 72(2): 454–464.
11. *Roberts J.E.* Mood and anxiety disorders in females with the FMR1 premutation / Roberts J.E., Bailey D.B.Jr., Mankowski J. et al. // *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*, 2009. 150B(1):130–9.
12. *Welt C.K.* Evidence of early ovarian aging in fragile X premutation carriers / Welt C.K., Smith P.C., Taylor A.E. // *J Clin Endocrinol Metab*, 2004. 89(9):4569–74.

Часть 4

Модель комплексного сопровождения ребенка с FXS

В предыдущих разделах методического пособия рассмотрены различные аспекты сопровождения семьи, воспитывающей ребенка с синдромом FX. Были подробно описаны психологические особенности людей с данным заболеванием, структурирован материал, касающийся тактики обучения такого ребенка. Уделено внимание каждому возрастному этапу, и представлены рекомендации по организации образовательного и коррекционного маршрута. Особенно подчеркнуты проблемы семьи, возникающие при данном синдроме у ребенка, и вопросы организации консультативной и психотерапевтической помощи родителям.

В настоящей части мы обобщим изложенный материал, представив его в виде модели сопровождения ребенка с синдромом FX. Будут кратко сформулированы основные цели и задачи, принципы и этапы оказания помощи семье.

4.1 Цели и задачи комплексного сопровождения детей с FXS

Основной целью сопровождения ребенка с FXS является содействие в организации комплексной помощи семье для оптимального развития ребенка и его адаптации в социуме.

Задачами сопровождения ребенка с FXS является организация оказания системы услуг комплексного медико-психолого-педагогического сопровождения ребенка, а также социально-психологическая помощь его семье, в том числе, консультативная и информационная поддержка.

4.2 Принципы сопровождения детей с FXS

При разработке модели сопровождения авторы пособия исходили из следующих основных принципов:

- Применение мультидисциплинарного и командного подходов в работе.
- Планирование и разработка маршрутов сопровождения ребенка при активном участии семьи.
- Ориентация на индивидуальные потребности конкретного ребенка с FXS.
- Содействие включению детей с FXS в социальные коллективы и коммуникативные группы для занятий разными видами деятельности.

Остановимся более подробно на перечисленных принципах.

Применение мультидисциплинарного и командного подходов

Мультидисциплинарный и командный подходы в работе подразумевают согласованное ведение ребенка с синдромом FX разными специалистами, владеющими знаниями о специфике заболевания, при оперативном обмене информацией и взаимодействии.

Поскольку заболевание имеет системный характер, то сопровождение должно быть междисциплинарным, в рамках него объединяются профессионалы различных областей – социальный педагог, психолог, специальные педагоги (дефектолог, логопед), юристы, врачи (с обязательным включением в команду генетика-консультанта), которые непосредственно осуществляют также и сопровождение семьи ребенка с FXS. При этом важно отметить, что работа специалистов должна иметь командный характер, а не подменяться полипрофессиональной деятельностью, в результате которой идет массивная атака коррекционных воздействий всех специалистов без учета единой общей динамики развития ребенка в целом, что, естественно, тормозит результативность медико-психолого-педагогических процессов. Обязательным должно быть проведение общих встреч специалистов с целью обсуждения и корректирования перспективных планов обучения и развития, а также для оценки эффективности работы. Для координации командной работы необходим куратор.

Планирование и разработка маршрутов сопровождения ребенка при активном участии семьи

Важный аспект данного положения заключается в участии родителей в разработке программ обучения и развития ребенка с FXS, помощь близким в прояснении жизненных перспектив, а также оказание психологической поддержки членам семьи ребенка.

Ориентация на индивидуальные потребности ребенка с FXS для достижения конкретных целей при разработке индивидуальных планов сопровождения

В индивидуальном маршруте ребенка должны быть отражены цели и задачи коррекционного вмешательства, формы занятий, условия, соблюдение которых будет способствовать интеграции ребенка в социум. В каждом конкретном случае должны быть выделены этапы сопровождения и интеграции, механизмы их прохождения. Коррекционная работа с ребенком должна строиться исходя из целей и задач текущего этапа.

Содействие включению детей с FXS в социальные коллективы и коммуникативные группы для занятий разными видами деятельности

Важным направлением в работе с детьми с FXS является обогащение социальным опытом, что подразумевает участие ребенка в различных социальных ситуациях и расширение возможностей коммуникации. Особенно значимым это положение становится для семьи подростка с FXS, поскольку в этот жизненный период происходит резкое ограничение социальных контактов после окончания школы. Необходимо, чтобы семья могла заранее выстроить маршруты социализации.

Условия, необходимые для организации сопровождения детей с FXS
Для эффективного сопровождения семей, имеющих ребенка с синдромом FX, необходимо соблюдать ряд условий:

- Организацию информирования психолого-педагогических кадров.
- Создание и поддержание соответствующих условий: раннего вмешательства; психолого-педагогического сопровождения в образовательных учреждениях; системы поддерживаемых трудоустройства и проживания; поддержки различных сообществ, объединяющих семьи детей с FXS.
- Создание непрерывного процесса деятельности на разных возрастных этапах (развивающей, учебной, досуговой, трудовой).
- Организацию работы с семьей.
- Организацию сетевого взаимодействия с учреждениями медицинского, социального и психолого-педагогического профилей для получения ребенком с FXS необходимых услуг.

4.3 Структура модели организации сопровождения детей с FXS

Исходя из основных задач и условий сопровождения семьи с ребенком с FXS, структура модели должна быть представлена следующими пятью блоками:

- I. Диагностический блок.
- II. Блок медицинского сопровождения.
- III. Коррекционно-развивающий блок.
- IV. Психотерапевтический блок.
- V. Информационно-просветительский блок.

I. Диагностический блок

Диагностический блок представляет собой комплекс мероприятий, направленных на мультидисциплинарную оценку состояния и уровня развития ребенка. Необходимыми этапами диагностического блока являются генетическое, психологическое и психофизиологическое обследования.

Задачи диагностического блока:

- своевременное выявление детей с FXS;
- комплексный сбор сведений о ребенке на основании диагностической информации от специалистов разного профиля;
- изучение развития когнитивной, эмоционально-волевой сферы и личностных особенностей ребенка с FXS;
- изучение социальной ситуации развития и условий семейного воспитания ребенка;
- изучение адаптивных возможностей и уровня социализации ребенка с FXS;
- системный разносторонний контроль специалистами уровня и динамики развития ребенка.

Диагностический блок состоит из двух направлений, в каждом из которых решаются свои задачи. Первое направление связано с проведением дифференциальной диагностики FXS со схожими клиническими состояниями (расстройства аутистического спектра, детская шизофрения, умственная отсталость на фоне резидуально-органического поражения головного мозга). Следует помнить, что диагноз FXS является сугубо генетическим и может быть установлен только на основании положительного результата молекулярно-генетического анализа. У лиц мужского пола – это определение аномального метилирования промотора гена *FMR1*. У лиц женского пола – определение количества повторов в промоторе гена *FMR1*. Данное направление включает клинико-генетическое обследование, подразумевающее анализ семейной родословной, исследование особенностей физического развития и фенотипа больных.

Второе направление диагностического блока связано с выявлением особенностей развития ребенка, с определением его сильных и слабых сторон [3]. Психологическое обследование должно быть построено с учетом разработанного стандартного протокола. Результаты, полученные при обследовании, ложатся в основу рекомендаций по составлению индивидуального плана сопровождения семьи, воспитывающей ребенка с FXS. Необходимым звеном также является проведение следящей диагностики для оценки эффективности коррекционных мероприятий (медикаментозной терапии, психолого-педагогического воздействия), которая должна базироваться на стандартизированных методах оценки когнитивных достижений и адаптационных возможностей, чтобы можно было доказательно определить эффективность коррекционных воздействий.

Сушественное значение приобретает грамотный выбор методики, с помощью которой оценивается состояние ребенка. Так, при обследовании когнитивной сферы необходимо учитывать особенности поведения, эмоционально-личностный профиль. Часто выбор должен быть сделан в пользу невербальных шкал или методик, специально разработанных для детей с нарушениями коммуникации. В *таблице 13* представлен краткий обзор диагностических методик, использование которых позволит дать объективную оценку уровня развития различных психических функций ребенка.

Таблица 13.

Примерный протокол комплексного психологического обследования ребенка с FXS

Скрининговые методы	Социально-коммуникативный опросник (SCQ); Модифицированная анкета для определения риска аутизма у детей раннего возраста (M-CHAT)
Общий диагностический протокол для уточнения РАС	Интервью для диагностики аутизма (ADI-R); План диагностического обследования при аутизме (ADOS-II)

Когнитивное развитие	Батарея тестов Кауфманов (КАВС-II); Психолого-образовательный профиль (РЕР-3);
Профиль адаптивных навыков	Шкала адаптивного поведения Вайнленд

Для оценки когнитивного развития следует применять стандартизированные методы обследования, позволяющие оценить ментальный возраст ребенка и составить профиль развития, указывающий на сильные и слабые стороны психической деятельности. **Например, Батарея тестов Кауфманов (Kaufman Assessment Battery for Children, 2-е издание, – КАВС-II).** КАВС-II основана на нейропсихологическом подходе к диагностике когнитивных способностей. Это означает, что данная методика позволяет оценить индивидуальный стиль решения задач и обработки информации. Основной акцент в методике сделан на оценку использования двух стратегий обработки информации: одновременной и последовательной. Задания, входящие в шкалу одновременной обработки информации, показывают способность ребенка обрабатывать несколько стимулов одновременно, т.е. способность интегрировать, синтезировать информацию, предъявляемую в один и тот же момент времени. Шкалы последовательной обработки информации позволяют оценить возможности ребенка в сериальной или временной организации информации. Для оценки предъявляется вербальный, числовой и визуальный материал. Помимо этого, батарея тестов позволяет дать оценку обучаемости ребенка и возможностей планирования при организации мыслительной деятельности. Тест имеет высокую надежность и валидность.

Специалисты широко пользуются тестом **Психолого-образовательный профиль, 3-е издание (РЕР-3)** [14]. Данный тест предназначен для оценки уровня возможностей детей, имеющих нарушения коммуникации и/или первазивные нарушения развития. Методика стандартизирована на группе нормативно развивающихся дошкольников. Благодаря этому по итогам проведения теста составляется профиль способностей, выраженный в возрасте, которому соответствует развитие основных навыков испытуемого. Тест включает следующие шкалы: когнитивное вербальное/превербальное развитие; экспрессивная речь; понимание речи; мелкая моторика; крупная моторика; зрительно-моторная имитация. Каждой шкале соответствует набор заданий. По итогам выполнения каждой пробы ребенок получает балл. Сумма баллов по каждой шкале переводится в возрастной эквивалент развития психической функции. Помимо этого, тест РЕР позволяет также оценить степень патологического отклонения реакций по 4 шкалам: нарушения аффекта, сенсомоторной интеграции, социального и речевого поведения. Наличие признаков отклонения по этим шкалам указывает на аутистический спектр

расстройств, что необходимо учитывать при планировании образовательного процесса. Кроме того, родителям предлагается оценить уровень развития ребенка на момент обследования по пяти параметрам (способность к общению, развитие моторики, социальных навыков и самообслуживания, а также способностей мышления) и в целом оценить – какому психическому возрасту соответствует состояние навыка или общее развитие. Также родителям предлагаются десять диагностических категорий (аутизм, умственная отсталость, шизофрения, речевые нарушения и т.д.), чтобы оценить, в какой степени они подходят их ребенку и влияют на его развитие. Эти разделы характеризуют адекватность отношения родителей к ситуации нарушения развития у их сына или дочери, а также, в какой степени эти оценки сходны у обоих родителей (если они оба заполняют опросники). Качественный анализ особенностей выполнения заданий психолого-образовательного профиля может стать основой для составления индивидуальной коррекционно-развивающей программы.

Для диагностики уровня адаптации ребенка наиболее распространенной и хорошо зарекомендовавшей себя методикой является **Шкала Вайнленд (Vineland Adaptive Behavior Scales –VABS)**. Это полуструктурированное интервью, предназначенное для оценки четырех основных сфер жизнедеятельности: коммуникации, повседневных житейских навыков, социализации и моторных навыков. В данной методике термин «адаптивное поведение» понимается как ежедневная деятельность индивида, обеспечивающая взаимодействие с другими и возможность заботиться о себе. Каждому возрастному периоду соответствуют определенные навыки, важные для адаптации в семье, школе, детском саду, и в целом, в социуме. Шкала Вайнленд, как полуструктурированное интервью, позволяет отобразить индивидуальный статус в сфере адаптивного поведения в числовом и описательном выражениях и оценить его соответствие установленным возрастным нормативам.

План диагностического обследования при аутизме (ADOS-II) является «золотым стандартом» для оценки и диагностики аутизма и общего (первостепенного) расстройства развития у испытуемых разных возрастных групп, уровней развития и речевых навыков. Эта полуструктурированная методика может быть использована для диагностики практически каждого, вызывающего подозрение на аутизм или страдающего этим расстройством, – от младенческого до взрослого возраста, от неговорящих детей до свободно говорящих взрослых. Методика **ADOS-II** включает различные мероприятия, которые позволяют наблюдать социальное и коммуникативное поведение, связанное с диагнозом общего расстройства развития. Методика **ADOS-II** позволяет диагностировать расстройства аутистического спектра независимо от развития речевых навыков.

II. Блок медицинского сопровождения

Медицинское сопровождение детей с FXS на сегодняшний день включает только симптоматическое лечение. Перелом в этой ситуации воз-

никнет тогда, когда будет разработана таргетная терапия, направленная на основной механизм заболевания, связанный с нарушением регуляции тормозно-возбудительных процессов в нервной клетке. Подобные исследования активно ведутся в последние десятилетия, однако пока ученым не удалось разработать терапию, которая имела бы стойкий положительный эффект и позволяла в значительной мере улучшить интеллектуальные и поведенческие показатели. На настоящий момент, согласно данным Клинического и исследовательского консорциума по синдрому FX, пациентам с FXS могут быть рекомендованы препараты, позволяющие снизить проявления агрессии, тревоги, возбуждения. Вместе с тем, необходимо помнить, что лица с FXS могут быть более восприимчивы к психотропным препаратам, чем пациенты других нозологических групп, чаще демонстрировать побочные реакции даже при приеме сравнительно небольших дозировок. В связи с этим назначение лечения при FXS должно проводиться крайне аккуратно, а специалисты, назначающие терапию, должны быть осведомлены об особенностях данного вида патологии.

Помимо этого, родителям и специалистам необходимо знать о следующих проблемах со здоровьем, которые могут наблюдаться у детей с FXS:

- частые отиты;
- мышечные дистонии;
- сердечно-сосудистые заболевания;
- болезни глаз;
- судороги, появление которых характерно в старшем дошкольном возрасте и в конце младшего школьного возраста.

Эти соматические заболевания поддаются лечению, и проведенная своевременная медицинская диагностика поможет избежать осложнений.

III. Коррекционно-развивающий блок

Коррекционно-развивающая работа с ребенком проводится по итогам психолого-педагогической диагностики. При составлении индивидуального маршрута специалисту необходимо учитывать широкий спектр когнитивных и поведенческих нарушений. Ключевыми показателями, от которых зависит успешность прохождения ребенком основных этапов психоречевого развития, является раннее начало коррекционного вмешательства, а также комплексный характер предлагаемых подходов, учет сильных и слабых сторон развития ребенка. Подробно об особенностях организации образовательной и коррекционной помощи сообщается в части 2 настоящего методического пособия, посвященной психолого-педагогическому сопровождению на различных возрастных этапах. Остановимся кратко на тех особенностях в развитии психической сферы ребенка с FXS, которые необходимо учитывать:

- Профиль когнитивных нарушений, в котором выделяют относительную сохранность единовременного способа обработки информации

(например, зрительное восприятие) на фоне грубого снижения последовательных процессов (например, восприятие на слух).

- Аутистический спектр нарушений.
- Высокий уровень социальной тревожности.
- Неравномерный характер речевых нарушений.
- Неравномерный профиль адаптации.

Таким образом, тактика сопровождения, обучения и реабилитации детей и подростков с данным заболеванием определяется профилем психического и речевого развития, а также особенностями адаптивного профиля и уровнем соматического здоровья.

IV. Психотерапевтический блок

Целью работы специалистов в данном блоке является поддержка семьи, воспитывающей ребенка с FXS. Обзор научных исследований [8; 9; 15; 16] и опыт специалистов лаборатории ФРЦ МГППУ позволяют утверждать, что социально-психологическая поддержка является базовой составляющей работы с семьей. Цель поддержки – создание необходимых условий для реализации коррекционного направления деятельности. Поддержка формирования первичного взаимодействия матери и ребенка и развития их взаимной привязанности позволяет более эффективно оказывать педагогическую помощь ребенку.

Основные задачи психотерапевтического блока:

- Коррекция детско-родительских отношений.
- Формирование партнерских отношений между супругами и другими членами семьи.
- Формирование активной позиции у родителей.

Условия, необходимые для организации сопровождения

Существует ряд условий, выполнение которых делает помощь семье наиболее эффективной. Перечислим основные из них:

- Раннее начало работы с семьей.
- Одновременная работа с матерью и ребенком с учетом особенностей каждого из диады.
- Регулярность встреч в комфортной для родителей и ребенка обстановке.
- Возможность длительного взаимодействия с семьей, постепенное снижение степени поддержки и активизация ресурсов семьи.
- Сочетание индивидуальной и групповой форм работы с детьми и родителями.
- Вовлечение семьи в группы взаимной поддержки.
- Активное вовлечение семьи в реализацию коррекционно-педагогической программы.

Включение в процесс сопровождения групповой и индивидуальной психотерапевтической работы позволяет наиболее эффективно решать задачи развития самого ребенка с FXS, а также осуществлять под-

держку семьи на всех этапах. На сегодняшний день известны исследования, посвященные проблемам детско-родительских отношений в семьях, где воспитываются дети с FXS [11; 12; 18]. Семьи нуждаются в таком типе сопровождения, который бы учитывал специфику самого заболевания, а также индивидуальную семейную ситуацию. Следует помнить: в тот момент, когда ребенку диагностируют FXS, матери ребенка так же устанавливается диагноз полной мутации или премутации. Подтверждение диагноза возможно и другим родственникам, например, родной сестре ребенка, у которой заболевание протекает значительно мягче, и потому для родителей ее проблемы могут быть не так очевидны. В связи с этим семья сталкивается с дополнительными трудностями, связанными с принятием диагноза ребенка, его наследственной природы. Такая ситуация меняет привычную картину мира семьи и требует времени и ресурсов для адаптации.

V. Информационно-просветительский блок

Цель работы в данном блоке заключается в информировании и просветительской работе медицинских и педагогических организаций путем распространения научно-методических знаний и практических разработок, касающихся организации, содержания и методов работы с семьями, имеющими детей с FXS.

Задачи данного блока:

- Развитие сотрудничества с общественными и родительскими организациями, а также с государственными учреждениями, оказывающими поддержку семьям, которые воспитывают детей с особыми потребностями;
- Разработка обучающих программ, организация семинаров, издание статей, буклетов на тему синдрома FX. Профессиональная поддержка воспитателей детских садов, учителей и других специалистов, работающих с детьми с особенностями развития, в контингент которых входят дети с синдромом FX.

Таким образом, отличительными особенностями представленной модели сопровождения являются:

- Опора на грамотное врачебное сопровождение с учетом хорошо изученных этиологии и патогенеза заболевания.
- Построение коррекционно-развивающих программ для детей с FXS с учетом их психофизиологических особенностей.
- Оказание психолого-педагогической помощи при активном сотрудничестве с семьей.

В целом, исходя из длительного опыта специалистов лаборатории ФРЦ, дети с FXS могут достаточно хорошо адаптироваться в дошкольных учреждениях, учиться в коррекционных школах, в специализированных колледжах, но только при условии создания образовательной среды, учитывающей их поведенческие, эмоциональные и интеллектуальные особенности, а также при наличии специализированного меж-

дисциплинарного сопровождения семьи. При этом необходимо помнить о многоэтапной «ступенчатой» системе развития и обучения с регулярной оценкой целей и коррекцией психолого-педагогического маршрута в зависимости от выявленных достижений ребенка и семьи.

Литература

1. Воспитание и обучение детей и подростков с тяжелыми и множественными нарушениями развития / Под ред. И.М. Бгажноковой. М.: ВЛАДОС, 2007. 181 с.
2. Модель психолого-педагогической помощи детям школьного возраста с тяжелыми множественными нарушениями развития / Под ред. А.В. Рязановой, Д.В. Ермолаева. М.: Теревинф, 2011. 80 с.
3. *Переверзева Д.С.* Комплексный подход к диагностике детей с РАС на примере клинического случая, связанного с мутацией гена FMR1 / Переверзева Д.С., Тюшкевич С.А., Мамохина У.А., Данилина К.К. // Аутизм и нарушения развития. 2017. Т. 15. № 4. С. 42–46.
4. *Рязанова А.В.* О родительских группах // Особое детство: шаг навстречу переменам. М.: Теревинф, 2006. С. 41–63.
5. *Селигман М.* Обычные семьи, особые дети: Системный подход к помощи детям с нарушениями развития / Селигман М., Дарлинг Р.Б. М.: Теревинф, 2007. 368 с.
6. *Хаустов А.В.* Психолого-педагогическое сопровождение обучающихся с расстройствами аутистического спектра / Хаустов А.В., Богорад П.Л., Загуменная О.В. и др. / Под общ. ред. А.В. Хаустова. М.: ФРЦ ФГБОУ ВО МГППУ, 2016. 125 с.
7. *Hagerman R.G.* Fragile X Syndrome. Diagnosis, Treatment and Research / Hagerman R.G., Cronister A. Johns Hopkins University Press, 1996. ISBN 0801853885, 9780801853883. 481 p.
8. *McCarthy A.* Predictors of stress in mothers and fathers of children with fragile X syndrome / McCarthy A., Cuskelly M., van Kraayenoord C.E., Cohen J. // Research in Developmental Disabilities. 27 (2006) 688–704.
9. *Raspa M.* Modeling family adaptation to fragile X syndrome / Raspa M., Bailey D.B. Jr., Bann C., Bishop E. // Am J Intellect Dev Disabil, 2014. Jan;119(1):33–48.
10. *Schopler E.* Psychoeducational Profile. Third Edition / Schopler E., Lansing M.D., Reichler R.J., Marcus L.M. // Austin, TX: PRO-ED, 2005.
11. *Smith L.* Change in the Behavioral Phenotype of Adolescents and Adults with FXS: Role of the Family Environment / Smith L., Hong J., Greenberg J., Mailick M. // J Autism Dev Disord, 2016. May; 46(5): 1824–1833.
12. *Smith L.* Symptoms and Behavior Problems of Adolescents and Adults with Autism: Effects of Mother–Child Relationship Quality, Warmth, and Praise / Smith L., Greenberg J., Mailick M., Hong J. // Am J Ment Retard, 2008. Sep; 113(5): 387–402.
13. *Warren S.* The role of maternal responsivity in the development of children with intellectual disabilities / Warren S., Brady N. // Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 2007. 13(4):330–8.
14. *Wheeler A.* Correlates of maternal behaviours in mothers of children with fragile X syndrome / Wheeler A., Hatton D., Reichardt A., Bailey D. // J Intellect Disabil Res, 2007 Jun;51(Pt. 6):447–62.

Часть 5

Описание клинических случаев (кейсы)

Анализ клинического случая № 1

Информация о респонденте

Имя ребенка: Александр А.

Возраст: 4 года 6 мес.

Описание проблемной ситуации

В апреле 2010 г. семья обратилась в НОЦ «Нейробиологическая диагностика наследственных психических заболеваний детей и подростков» МГППУ (сейчас – научная лаборатория ФРЦ МГППУ) с запросом на определение уровня интеллектуального развития, а также за прогнозом развития с учетом генетической природы заболевания ребенка.

На момент обращения у ребенка были выставлены диагнозы: последствия перинатального поражения ЦНС ишемического генеза, расширение желудочковой системы, задержка темпов речевого развития, гидроцефальный синдром, элементы дисгармонического психического развития, синдром Мартина-Белл.

Ребенок посещал детский сад общеразвивающего вида с 2,5 лет. Мальчик тяжело переживал расставание с матерью: появились дневной энурез, а затем энкопрез (часто по дороге в детский сад), а также аутоагрессия. В саду с детьми не играл, предпочитал находиться один. С рождением младшей сестры появилась ревность к сестре, и мальчика из детского сада забрали.

Синдром Мартина-Белл был установлен ему в 3 года, после того как был диагностирован у старшего брата, позже у сестры тоже диагностирована полная мутация.

Цель диагностической работы

Оценка уровня интеллекта, адаптивных возможностей, степени выраженности аутистических проявлений с помощью стандартизированных методов психологической диагностики для определения актуального уровня развития ребенка. Определение образовательного маршрута.

Электроэнцефалографическое исследование для оценки сформированности основных ритмов биоэлектрической активности мозга, исключение эпилептической активности.

Описание работы

В НОЦ «Нейробиологическая диагностика наследственных психических заболеваний детей и подростков» МГППУ было проведено комплексное обследование, которое включало анализ генограммы, регистрацию ЭЭГ и протокол психологической диагностики:

- оценку по Модифицированной Ранговой шкале основных клинических признаков (см. Приложение 2);

- оценку адаптивного поведения с использованием Шкалы адаптивного поведения Вайнленд (Vineland Adaptive Behavior Scale – VABS);
- оценку невербального интеллекта и экспрессивного словаря с использованием субтестов теста интеллекта КАВС-II (Kaufman Assessment Battery for Children, 2-е изд.);
- оценку аутистических черт с помощью Социально-коммуникативного опросника SCQ.

Результаты обследования

ЭЭГ исследование выявило нарушения, характерные для синдрома умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X: выраженные регуляторные нарушения в виде преобладания ритмической тета-активности, повышенного содержания бета-активности и умеренного дефицита активности альфа-диапазона. Альфа-ритм сформирован, по частоте на нижней границе возрастной нормы. Амплитуда и индекс снижены.

Балл по Ранговой шкале был равен 22, что превысило пороговое значение для отнесения ребенка в группу риска по синдрому FX. Это означало, что у мальчика отмечались основные клинические симптомы, характерные для данного генетического заболевания.

В начале обследования ребенок в зрительный и речевой контакт со специалистами не вступал, на вопросы не отвечал, улыбался, закрывал глаза рукой, что можно было характеризовать как смущение. Постепенно вовлекался в деятельность, зрительный контакт начал поддерживать, улыбался. Границы взаимодействия не удерживал. Во время обследования наблюдались признаки гиперактивности, импульсивность. В речи отмечались грубые нарушения звукопроизношения, а также речевые запинки; сама речь была представлена в основном звуками и слогами, иногда отдельными словами: «карабель» (корабль), чаще короткими. По результатам тестирования по КАВС-II индекс невербального интеллекта составил 50 баллов. Понимание обращенной речи было недостаточное, отмечалось снижение уровня понимания логико-грамматических конструкций, пространственных представлений, что существенно затрудняло выполнение заданий на конструирование. Установление причинно-следственных связей оказалось недоступным даже после пошаговой направляющей и обучающей помощи. При выполнении заданий ребенок нуждался во внешнем контроле и стимулирующей помощи взрослого. Уровень адаптации по Шкале адаптивного поведения Вайнленд был оценен как низкий, мягкий дефицит. Суммарный показатель по Социально-коммуникативному опроснику не превышал пороговых значений для подозрения на аутизм.

Рекомендации

1. Клинико-психологические проявления соответствовали основной симптоматике синдрома умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (FXS).

Специалистами центра была дана подробная информация по данному генетическому заболеванию: особенности развития, сильные и слабые стороны когнитивного профиля, прогноз на дальнейшее развитие по разным областям, риски соматических заболеваний, особенности премутации. До консультации в научном центре родители ребенка не имели такой информации, и представление о своем ребенке ограничивалось у них лишь знанием установленного генетического диагноза. Инвалидность на тот момент у ребенка не была оформлена, так как ожидания семьи были направлены на то, что ребенок «перерастет» свои проблемы, и «трудный» характер исправится.

2. Выбор родителей общеразвивающего дошкольного учреждения для ребенка не соответствовал его потребностям и адаптивным возможностям, система сопровождения не соответствовала индивидуальным особенностям мальчика, что привело к усилению дезадаптивного поведения и невротических проявлений.

По результатам психологического тестирования родителям было предложено пересмотреть образовательный маршрут ребенка и отдать предпочтение инклюзивному детскому саду или детскому саду компенсирующего вида.

3. Выраженность дезадаптивного поведения ребенка и игнорирование специфики когнитивного развития привели к нарушению взаимодействия в диаде «мать – ребенок».

Из-за незнания родителями особенностей развития при FXS, к мальчику предъявлялись повышенные требования. В результате в семье образовался замкнутый круг проблем: высокая тревога матери из-за сложностей в поведении сына спровоцировала у него высокий уровень нарушений поведения.

Матери была предложена психотерапевтическая помощь, так как постановка и сообщение генетического диагноза всем ее трем детям и непосредственно ей привела к серьезным переживаниям, чувству вины, усилению тревожной симптоматики, бессоннице и депрессивным тенденциям.

4. При консультировании семьи по итогам комплексного обследования было рекомендовано обследование брата и сестры для выбора дальнейшей образовательной стратегии.

Результаты

С момента обращения по сегодняшний день ребенок находится под динамическим наблюдением и проходит обследование с частотой один раз в год. В последний раз мальчик был осмотрен в марте 2018 года. У Александра отмечается выраженная положительная динамика. Мальчик успешно осваивает программу 3 класса коррекционной школы 8-го вида, уровень понимания обращенной речи в настоящее время соответствует возрасту, в целом наблюдаются улучшения в развитии письменных навыков, навыков общения со сверстниками, самообслуживания.

Заметно улучшились взаимоотношения с родителями, старшим братом и младшей сестрой. Мальчик стремится помогать матери и отцу в быту. Также у него значительно снизился уровень дезадаптивного поведения.

Анализ клинического случая № 2

Информация о респонденте

Имя: Андрей Б.

Возраст: 23 года 8 мес.

Описание проблемной ситуации

В НОЦ «Нейробиологическая диагностика наследственных психических заболеваний детей и подростков» МГППУ юноша впервые был комплексно обследован в сентябре 2009 г. в возрасте 15 лет. Семья обратилась с запросом: как научить подростка самостоятельности. Также их волновал вопрос профориентации.

На момент обращения у подростка были выставлены диагнозы: перивентрикулярная энцефалопатия с расширением желудочковой системы, гипоплазией лобных отделов коры, червя мозжечка, дисплазия мозолистого тела (по данным МРТ). Атактический синдром, остаточные явления правостороннего гемисиндрома, псевдобульбарная дизартрия средней степени, ортогнатический прикус, пролапс митрального клапана I степени, макроорхизм, атипичный аутизм, синдром Мартина-Белл.

Анамнез: ребенок от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды на 41 неделе, длительный безводный период – 14 часов, слабость сердечной деятельности плода во время родов. Оценка по шкале Апгар – 8/9. На первом году ребенок был спокойный, сон не нарушен. Моторное развитие: голову держит с 2 мес., сидит – с 6 мес., ходит – с 1 года 4 мес. До 3 лет ходил «на носочках». Ранее речевое развитие: гуление с 3 мес., лепет с 8 мес., первые слова с 1 года 3 мес. После года речь стала развиваться медленно, а после четырех лет отмечился регресс в развитии.

С 3 лет Андрей посещал детский сад общеразвивающего вида. Привык к саду легко, играл с детьми. С 5 лет занимался с логопедом, психологом, дефектологом с положительной динамикой. Наблюдался у невролога по поводу тоно-клонического заикания средней степени выраженности до 8-летнего возраста. До 4 класса мальчик посещал общеобразовательную школу, но программу не усваивал. В 4 классе его перевели в специализированную школу 5 вида с потерей 2 классов.

Синдром Мартина-Белл был установлен в 7 лет в Научно-исследовательском институте психического здоровья университета Мичигана, США. Количество CGG-повторов > 330. Также была выявлена премутация у матери и бабушки по материнской линии. В России в то время данные анализы были недоступны. Семья мальчика столкнулась с фрустрирующей ситуацией, поскольку в нашей стране в то время ничего не

было известно про данное заболевание. Врачи и научное сообщество не могли удовлетворить запрос семьи на информацию о лечении, методах, приемах и форме обучения житейским и академическим навыкам, на реабилитацию и прогноз.

Цель диагностической работы

Оценка уровня интеллекта, адаптивных возможностей, степени выраженности аутистических проявлений с помощью стандартизированных методов психологической диагностики для определения когнитивного профиля, сильных и слабых сторон развития, для поиска возможных направлений профессиональной деятельности.

Консультация невролога и электроэнцефалографическое исследование для оценки сформированности основных ритмов биоэлектрической активности мозга, исключение эпилептической активности. Выявление ограничений к выбору будущей специальности.

Описание работы

В НОЦ «Нейробиологическая диагностика наследственных психических заболеваний детей и подростков» МГППУ было проведено комплексное обследование, которое включало осмотр невролога, регистрацию ЭЭГ и протокол психологической диагностики:

- балльную оценку основных клинических признаков при FXSc использованием Ранговой шкалы – оценку адаптивного поведения с использованием Шкалы адаптивного поведения Вайнленд (Vineland Adaptive Behavior Scale – VABS);
- оценку невербального интеллекта и экспрессивного словаря с использованием субтестов теста интеллекта КАВС-II (Kaufman Assessment Battery for Children);
- оценку аутистических черт с помощью Социально-коммуникативного опросника SCQ;
- беседу на тему выбора профессии.

В неврологическом статусе выявлено: походка с элементами диспраксии. Мышечная сила снижена в верхних конечностях, D=S. Мышечная дистония. Сухожильные рефлексы с рук не изменены, D=S, в нижних конечностях незначительно повышены, D>S. Брюшные рефлексы снижены. Патологические стопные знаки с двух сторон. Негрубый атетоз в пальцах рук. Неустойчив в сложных пробах Ромберга, при ходьбе широко расставляет ноги, диспраксия, атактический синдром.

ЭЭГ исследование выявило нарушения, характерные для синдрома FX: альфа-ритм по частотно-амплитудным характеристикам в нормативных границах, выявлено повышенное содержание тета-активности в полосе 6–8 Гц, типичной эпи-активности не обнаружено, однако обнаружены ирритативные изменения в теменно-центральных и височных зонах коры во время ГВ-пробы.

Балл по Ранговой шкале был равен 26 (превышение порогового значения для отнесения ребенка в группу риска по FXS). Это показало, что у мальчика наблюдались основные клинические симптомы, характерные для данного генетического заболевания.

Во время обследования зрительный и речевой контакт со специалистами подросток поддерживал охотно, отвечал на вопросы, улыбался, немного стеснялся. Отмечались признаки аутоагрессии: покусывание пальцев рук и запястья. Границы взаимодействия удерживал, но мог иногда дотрагиваться до руки специалиста, чтобы обратить на себя внимание. Сильно заикался, звукопроизношение нарушено. По результатам тестирования по КАВС-II, индекс невербального интеллекта составил 50 баллов. Понимание обращенной речи достаточное, отмечалось снижение уровня пространственных представлений, понимания логико-грамматических конструкций и установления причинно-следственных связей. Уровень адаптации по Шкале адаптивного поведения Вайнленд был оценен как низкий, умеренный дефицит. Суммарный показатель по Социально-коммуникативному опроснику (бланк «В настоящее время» и бланк «В течение жизни») не превышает пороговых значений для подозрения на аутизм.

Рекомендации

В ходе обследования было выявлено желание юноши попробовать себя в некоторых творческих специальностях, таких как создание кукол, шитье. Профессии, требующие рутинного выполнения операций, им отвергались. Вместе с юношей специалисты составили список дел, которые он бы мог выполнять самостоятельно.

Результаты

Юноша окончил 9 классов специализированной школы 5-го вида, затем продолжил обучение в колледже и освоил несколько специальностей, таких как ткачество, швейное дело.

Результаты лонгитюдного наблюдения в течение 9 лет показывают, что уровень интеллекта и стандартные баллы по шкале адаптации не меняются. Однако сырые баллы по Шкале адаптивного поведения Вайнленд становятся выше, что указывает на хоть и медленное, но улучшение адаптивных навыков. В настоящее время юноша хорошо ориентируется в городе, самостоятельно передвигается на общественном транспорте по Москве, сам доезжает до колледжа, бассейна, театра и обратно до дома, самостоятельно гуляет, предпочитая кататься на скейте и самокате, ходит в магазин, остается один дома, готовит еду. Основная профессиональная деятельность в настоящее время связана с творчеством, юноша является артистом театра, созданного для людей с ментальными нарушениями.

Анализ клинического случая № 3

Информация о респонденте

Имя ребенка: Антон В.

Возраст: 6 лет 8 мес.

Описание проблемной ситуации

Семья обратилась за консультацией в научную лабораторию ФРЦ МГППУ в августе 2017 г. Родителей беспокоили у сына выраженные нарушения поведения и дезадаптивные черты, которые нарастали и приводили к трудностям адаптации в детском саду и общественных местах (истерики, агрессия, гиперактивность, импульсивность).

На момент обращения ребенку были выставлены диагнозы: множественные аномалии генома (del 16(q23.2), dupl X (q27.3), делеция последовательности ДНК гена COL11A1, дупликация последовательности ДНК гена OTS, синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, задержка психоречевого развития, детский аутизм, СДВГ.

Ребенок посещал детский сад 8 вида (из 15 детей в группе 13 детей были неречевые). Со слов матери, психологическое обследование проводилось раз в полгода и длилось оно не больше получаса, специалист выдавал заключение о задержке психоречевого и эмоционально-личностного развития.

Цель диагностической работы

Оценка уровня интеллекта, адаптивных возможностей, степени выраженности аутистических проявлений с помощью стандартизированных методов психологической диагностики для определения актуального уровня развития ребенка.

Электроэнцефалографическое исследование для оценки сформированности основных ритмов биоэлектрической активности мозга, исключение эпилептической активности.

Описание диагностической работы

В научной лаборатории ФРЦ было проведено комплексное обследование, которое включало регистрацию ЭЭГ и протокол психологической диагностики:

- балльную оценку основных клинических признаков при FXS с использованием Ранговой шкалы;
- оценку адаптивного поведения с использованием Шкалы адаптивного поведения Вайнленд (Vineland Adaptive Behavior Scale – VABS);
- оценку невербального интеллекта и экспрессивного словаря с использованием субтестов теста интеллекта КАВС-II (Kaufman Assessment Battery for Children);
- оценку аутистических черт с помощью Социально-коммуникативного опросника SCQ.

ЭЭГ исследование не выявило нарушений, характерных для синдрома умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X.

Балл по Ранговой шкале был равен 9. Интересно, что с помощью шкалы не было зафиксировано ни характерных физических проявлений, ни трудностей в социально-коммуникативной сфере, ни стереотипных явлений как в речевой продукции, так и в двигательной сфере. В основном баллы были начислены за трудности внимания и высокую активность в свободном поведении и за выраженные нарушения звукопроизношения.

На приеме Антон вел себя адекватно, контакт со специалистами носил продуктивный характер, не наблюдалось признаков нарушения внимания или гиперактивности. Границы взаимодействия удерживал, был мотивирован к обследованию. Работоспособность хорошая, фон настроения ровный. По результатам тестирования, индекс невербального интеллекта составил 101 балл (диапазон нормативных значений). Сравнение оценок по отдельным субтестам со средним нормативным показателем позволило определить индивидуальные сильные и слабые стороны в развитии когнитивных способностей. Оценки за большинство выполненных заданий находились в границах диапазона возрастных нормативных значений. Наиболее успешно ребенок справлялся с заданиями на конструктивный праксис и зрительный анализ и синтез. Баллы за выполнение этих субтестов превышали нормативные значения. В ходе обследования особенно ярко проявилась обучаемость ребенка новым заданиям и способность переносить новый опыт на тождественные задания с усложнением предъявленного материала при выполнении задания «Треугольники». Единственным субтестом, вызвавшим затруднения, оказался субтест, направленный на оценку динамического праксиса. Уровень адаптации по Шкале адаптивного поведения Вайнленд был оценен как низкий, умеренный дефицит. Превышение суммарного показателя по Социально-коммуникативному опроснику стало основанием для рекомендации о прохождении дополнительного обследования с использованием ADOS.

Таким образом, по результатам проведенного обследования ребенка были сделаны следующие *выводы*:

1. Диагноз, сформулированный как синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, был основан на данных о дупликации участка в гене *FMR1*. При этом клинико-психологическая картина нарушений не соответствовала клиническим проявлениям синдрома FX. Несмотря на это, ребенку был выставлен диагноз умственной отсталости, что привело к несоответствию организованной системы сопровождения ребенка его потребностям.
2. Образовательные потребности ребенка полностью не удовлетворялись, что привело к резкому обострению дезадаптивного поведения и к нарушению взаимодействия в диаде «мать – ребенок».
3. Несоответствие актуальных возможностей ребенка ожиданиям родителей привело к ухудшению семейной ситуации, что также не способствовало компенсации нарушений развития. Родители в зна-

чительной мере занижали способности ребенка (что хорошо видно из несоответствия результатов по тестам, проводимым специалистами, и опросникам, заполняемым со слов родителей). Таким образом, нарушение принципов организации диагностического обследования стало причиной неоказания адекватной помощи ребенку, что усугубило дезадаптивные проявления и существенно снизило качество жизни ребенка и его семьи.

Рекомендации

- Проведение более точного анализа для подтверждения синдрома Мартина-Белл, так как клиническая картина нейрокогнитивного профиля резко отличалась от классической.
- Обследование на выраженность аутистических черт с помощью методики ADOS-2.
- Смена вида учебного заведения, а также организация интенсивных коррекционных занятий (с логопедом, нейропсихологом, по подготовке к школе) для восполнения пробелов в знаниях и устранения дезадаптивного поведения.

Результаты

Молекулярно-генетический анализ не выявил метилирования промотора гена *FMRI*, приводящего к отсутствию белка, что, собственно, и является причиной развития FXS (синдрома Мартина-Белл).

Вследствие работы, проведенной сотрудниками научной лаборатории, диагноз «синдром Мартина-Белл» был снят.

Так как семья не проживает постоянно в Москве, специалистам трудно оценивать изменения своевременно: повторная консультация ребенка планируется через 6 мес. Во время телефонного разговора мать мальчика сообщила о выраженной устойчивой положительной динамике и связывает ее с выполнением рекомендаций специалистов лаборатории, основанных на результатах обследования.

Часть 6

Вопросы родителей детей с FXS – ответы специалистов⁵

1. Куда можно обратиться за дополнительной информацией?

За дополнительной информацией можно обратиться:

- к сотрудникам научной лаборатории ФРЦ МГППУ (заведующая лабораторией профессор Горбачевская Н.Л.) по телефону: 8–916–766–62–87;
- на сайт, созданный родителями детей с FXS: <http://fragilexsyndrome.ru/>;
- на сайт Национального фонда FXS National fragile X foundation на английском языке: <https://fragilex.org/>

2. Что необходимо сделать сразу, после того как диагностирован синдром?

В первую очередь, необходимо успокоиться и составить план дальнейших действий. Мы рекомендуем обследовать ребенка у психиатра и клинического психолога, для того чтобы определить степень задержки интеллектуального развития, уровень развития навыков в различных сферах и отсутствие или наличие и выраженность аутистических проявлений. Следует проконсультироваться у врача-невролога, а также пройти электроэнцефалографическое исследование, для того чтобы исключить наличие эпилептической активности. Если в семье есть другие дети, то им, как и матери, необходимо пройти генетическое обследование и сдать анализ на количество CGG-повторов в промоторе гена *FMRI*. Важно сдать именно данный анализ, так как он достоверно показывает наличие как мутации, так и премутации. С врачом-генетиком рекомендуется обсудить, кому из родственников расширенной семьи необходимо также пройти генетическое обследование. Параллельно с диагностическим этапом важно составить план коррекционного педагогического вмешательства по результатам диагностики, выбрать тип основного учебного заведения, подобрать необходимые для каждого этапа дополнительные занятия, определиться с их частотой. Мы рекомендуем не скрывать генетический диагноз от специалистов! Если мать или другие члены семьи испытывают трудности, например, в принятии диагноза, или другие, в том числе эмоциональные, то рекомендуем обратиться к психотерапевту.

3. Может ли отец передать синдром сыну?

Нет. Так как синдром связан с увеличением количества CGG-повторов в промоторе гена *FMRI* хромосомы X. Хромосому X передает сыну

⁵ Цель обсуждения – общее информирование, что не заменяет консультацию врачей, психологов, дефектологов, педагогов и других специалистов. Для того чтобы обсудить ваши конкретные обстоятельства, записывайтесь на консультацию в научную лабораторию ФРЦ!

мать (XX), отец (XY) передает сыну хромосому Y, что и определяет пол ребенка-мальчика.

4. *Существует ли на сегодняшний день медикаментозное лечение синдрома FX?*

В настоящее время не существует лечения, направленного на патогенез заболевания, то есть «вылечиться» от данного заболевания нельзя. В некоторых странах проводят клинические исследования, в которых участникам дают экспериментальное лекарство в течение определенного периода времени и тщательно контролируют как положительные, так и отрицательные влияния. Испытания проходят через различные фазы для оценки соответствующих доз, возможной токсичности, клинических исходов и др. Однако с врачом-генетиком, неврологом, психиатром, знающими специфику данного заболевания, можно подбирать симптоматическое лечение⁶.

5. *У врачей каких специальностей необходимо наблюдаться ребенку?*

Дети с FXS имеют высокий уровень различных медицинских проблем, требующих наблюдения врачей-специалистов. Среди них можно отметить отоларинголога – из-за частых инфекций уха и носа, офтальмолога – из-за возможных нарушений зрения. Некоторые дети с FXS также имеют проблемы с желудочно-кишечным рефлюксом, пищевыми непереносимостями, – в этом случае рекомендуется наблюдение у гастроэнтеролога. Из-за наличия соединительнотканых нарушений и быстрых темпов роста важно посещать таких врачей как ортопед, эндокринолог и кардиолог и следовать их рекомендациям. В случае судорожной готовности на ЭЭГ или при эпилепсии необходимо наблюдение у невролога, эпилептолога.

6. *У всех ли детей наблюдаются признаки аутизма?*

Расстройство аутистического спектра определяется поведенческими нарушениями. Диапазон симптомов РАС варьирует и характеризуется нарушениями общения, социального взаимодействия и стереотипиями. Диагноз аутизм или РАС выставляет специалист после оценки ребенка с использованием ряда инструментов тестирования, таких как ADOS-2 и/или ADI-R. Эти инструменты считаются наиболее точными для диагностики аутизма и часто используются в исследованиях. Аутизм гораздо чаще встречается у мальчиков с FXS, чем у девочек с FXS. Согласно данным CDC⁷, у 46 % лиц мужского пола и 16 % лиц женского пола с FXS наблюдаются признаки РАС.

7. *В каком возрасте появляется речь у детей?*

Фразовая речь обычно появляется с выраженной задержкой, к четырем годам. Степень нарушений может быть различной. Часть детей го-

⁶ Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова, 2014. Т. 114. № 1. Вып. 2. С. 65–70.

⁷ <https://www.cdc.gov/ncbddd/fxs/data.html>

ворят и понимают обращенную речь, как дети более младшего возраста. Однако у некоторых детей наблюдаются более грубые нарушения речевого развития, в ряде случаев речь не развивается вовсе. Чем сильнее аутистические проявления, тем хуже развивается речь.

8. *В каком возрасте дети начинают самостоятельно ходить?*

Моторное развитие, как правило, протекает с задержкой, отмечается пониженный мышечный тонус, гиперподвижность суставов. Навыком ходьбы дети овладевают около 2–2,5 лет. Ходьба поначалу шаткая, с широко расставленными ногами, неуклюжая и осторожная. Дети долгое время могут отказываться от самостоятельной ходьбы и предпочитать ходить «за ручку» со взрослым из-за трудностей при самостоятельном удерживании равновесия. Наберитесь терпения и планомерно занимайтесь развитием крупной моторики ребенка; согласно нашему опыту, все дети овладевают навыком ходьбы.

9. *Как приучить ребенка к горшку?*

Начинать приучение к горшку рекомендуется, когда ребенок овладел навыками ходьбы, около 3-х лет, когда он может сам снять и натянуть штанишки, а также способен около 2-х часов оставаться сухим. У детей с FXS в основе познания лежит принцип схватывания целого. Им нужно увидеть и понять весь процесс и сложнее воспринимать части, которые складываются в целое. Дети учатся при наблюдении за процессом или действием в целом через имитацию. Необходимо поощрять не только успешные попытки, но и старания. Выбор поощрения зависит от предпочтений ребенка. Существует «туалетный тренинг»⁸, пройдя который вы обязательно приучите ребенка к горшку.

10. *Отдавать ли ребенка в детский сад?*

Как и в других случаях, решение принимает семья, исходя из своих убеждений, возможностей и представлений. Посещение группы детского сада, подобранной с учетом потребностей, в первую очередь, в предсказуемости и структурированности, и возможностей ребенка, оказывает положительное влияние на развитие социально-бытовых навыков, навыков игры и межличностного общения с детьми.

11. *Как научить ребенка математике?*

Известно, что мальчикам с синдромом FX, в том числе и взрослым мужчинам, с большим трудом удастся освоить счетные операции даже в пределах 10. Мы рекомендуем начать обучение составу числа с использованием наглядно-практического материала (например, Нумикон). В более старшем возрасте полезным будет обучить ребенка использованию калькулятора для необходимых ему вычислений.

У девочек также отмечаются трудности усвоения математических представлений, счетных операций и решения задач. У них способности

⁸ См. журнал «Аутизм и нарушения развития», 2014. Т. 12. № 3. С. 51–55.

к математике варьируют, поэтому мы не приводим конкретные рекомендации. Общие рекомендации остаются теми же.

12. *Сможет ли мой ребенок освоить общеобразовательную школьную программу?*

В первую очередь, необходимо провести диагностическое обследование для оценки уровня интеллектуального развития, а также психологической готовности к школьному обучению. И уже по результатам диагностики совместно с консилиумом специалистов принимать решение. Зачастую у мальчиков уровень интеллекта снижен, но в профиле когнитивных способностей имеются также и относительно сильные стороны познавательной деятельности, влияющие на способность усваивать учебный материал. Программа обучения должна соответствовать актуальному уровню развития учебных навыков ребенка с опорой на сильные стороны. В случае объективного снижения интеллекта рекомендуется обучение в школе 8-го вида. Важно, чтобы педагог имел опыт работы с детьми с интеллектуальной недостаточностью.

Девочки с нормальным интеллектом могут усвоить программу общеобразовательной школы, но имеют выраженные трудности по отдельным предметам, например, математике. Важно вовремя заметить затруднения, и возможно, подобрать иную стратегию подачи материала. Повышенная тревожность также может оказывать влияние на образовательный процесс.

13. *Сможет ли мой сын в будущем жить самостоятельно?*

Ответ на этот вопрос напрямую связан с интеллектуальным уровнем, навыками социальной адаптации и проявлениями дезадаптивного поведения взрослого с синдромом FX. Необходимо развивать с детского возраста бытовые навыки, навыки общения, поведения в общественных местах, а в более старшем возрасте следует подобрать подходящую и интересную непосредственно подростку специальность. Мы не можем ответить на этот вопрос с точностью, пока ребенок маленький, но стремиться к максимальной социальной адаптации все же следует. В случае если человек с FX не сможет проживать отдельно, а будет проживать в семье или под присмотром близких родственников, он сможет обслуживать себя и оказывать семье помощь в быту, что уже само по себе ценно.

14. *Сможет ли мой сын в будущем создать семью и родить здоровое потомство?*

В нашей практике мы с таким опытом не сталкивались. Согласно генетическим законам, теоретически, у мужчины с синдромом FX может родиться сын без синдрома FX (так как отец передает сыну Y-хромосому).

Заключение

Популярный сегодня термин «расстройства аутистического спектра» подразумевает наличие континуума нарушений в социально-коммуникативной сфере в сочетании с разнообразными стереотипными формами поведения. Среди состояний, связанных с РАС, выделяются известные наследственные синдромы, одним из которых является синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (FXS). Дети с FXS составляют 6 % от всех детей с РАС, а в самой группе детей с FXS до 90 % имеют РАС.

Несмотря на то, что клинико-психологический профиль синдрома FX хорошо изучен и описан в научной литературе, в настоящее время актуальными остаются проблемы своевременной диагностики и психолого-педагогического сопровождения людей, имеющих FXS. Дети получают в основном дискретные виды помощи, в то время как должны сопровождаться пожизненно, начиная с рождения или установки диагноза и заканчивая пожилым возрастом. В сопровождении нуждаются и члены расширенной семьи, которые могут иметь связанные с премутацией синдромы (FXTAS и FXPOI).

Дети с FXS, как и другие дети с особенностями развития, нуждаются в комплексном медико-психологическом сопровождении и специальном обучении. Эффективному сопровождению способствует наличие в ближайшем окружении, а также среди специалистов (медиков, психологов, педагогов) людей, имеющих определенные знания о синдроме FX и особенностях сопровождения людей, имеющих FXS.

Главной задачей данных методических рекомендаций является предоставление общей информации о FXS. Настоящее пособие может служить хорошим введением в проблематику для тех, кто хочет разобраться в особенностях развития и сопровождения семей, воспитывающих детей и подростков с FXS.

Словарь терминов

Альфа-ритм (α -ритм) – ритм ЭЭГ в полосе частот от 8 до 14 Гц, средняя амплитуда 30–70 мкВ. Регистрируется у 85–95 % здоровых взрослых. Лучше всего выражен в затылочных отделах. Является «ритмом покоя» зрительного анализатора, наиболее выражен в состоянии спокойного бодрствования при закрытых глазах или в темном помещении. Блокируется или ослабляется при повышении внимания (в особенности зрительного) или при мыслительной активности.

Ангиофиброма – доброкачественная опухоль, состоящая из соединительной ткани и сосудов, характеризующаяся достаточно быстрым ростом. Чаще всего локализуется в области свода носоглотки. Ангиофиброма нуждается в радикальном лечении, так как со временем может прорасти в расположенные по соседству органы и нарушать их работу.

Аутоиммунные заболевания – это заболевания, связанные с нарушением функционирования иммунной системы человека, которая начинает воспринимать собственные ткани как чужеродные и повреждать их.

Гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭР) – заброс содержимого желудка через нижний пищеводный сфинктер в пищевод.

Гемисиндром – общее название нарушений функций нервной системы, наблюдаемых только на одной половине тела (правой или левой).

Ген – это участок ДНК, кодирующий определенный белок или функциональную РНК. Структурные гены – это гены, кодирующие синтез белков. При мутации такого гена возникает изменение структуры или количества белка, которое в свою очередь приводит к изменениям на уровне отдельной ткани, органа и целого организма.

Генотип – совокупность генов данного организма, а также особенностей их взаимодействия. Генотип вместе с факторами внешней среды определяет фенотип организма.

Гены-супрессоры опухолевого роста – гены, продукты которых обеспечивают профилактику опухолевого перерождения клеток. При их выключении возрастает вероятность появления опухолей.

Гидроцефальный синдром – состояние, характеризующееся избыточной продукцией спинномозговой жидкости (ликвора), накапливающейся под мозговыми оболочками и в желудочках мозга.

Гипотиреоз – это специфическое состояние организма, связанное с реакцией на низкий уровень концентрации гормонов щитовидной железы. Гипотиреоз может быть связан с функциональной недостаточностью гормонов щитовидной железы или с патологическими процессами, влияющими на гормональный обмен.

Гиппокамп – часть лимбической системы головного мозга. Участвует в механизмах формирования эмоций, консолидации памяти (перехода кратковременной памяти в долговременную).

Делеции – хромосомные перестройки (мутации), при которых происходит потеря участка хромосомы.

Дельта-ритм (δ -ритм) – ритм ЭЭГ, состоит из высокоамплитудных (сотни микровольт) волн частотой 1–4 Гц. Возникает при глубоком естественном или наркотическом сне, коме. Также наблюдается при регистрации ЭЭГ от участков коры, граничащих с областью травматического очага или опухоли. В некоторых случаях можно наблюдать у полностью здоровых детей в возрасте от 3 до 6 лет.

Инактивация X-хромосомы (X-инактивация) – процесс, в ходе которого инактивируется одна из двух копий X-хромосом, представленных в клетках самок млекопитающих. ДНК неактивной X-хромосомы упаковывается в неактивный гетерохроматин, который не используется для синтеза белка, но может передаваться от родителей детям.

Макроорхизм (макроорхидизм) – увеличение размеров тестикул (яичек).

Метилирование ДНК – это модификация молекулы ДНК без изменения самой нуклеотидной последовательности ДНК. Заключается в присоединении метильной группы (-СН₃) к цитозину. Метилирование в промоторной зоне гена, как правило, приводит к подавлению активности соответствующего гена.

Мозаицизм (генетический мозаицизм, хромосомный мозаицизм; мозаичность; синонимы – «мозаичная форма», «мозаичный кариотип») – состояние, при котором не все клетки человека содержат одинаковый генетический материал. В случае присутствия мутации, вызывающей наследственное заболевание, только в части клеток организма обычно наблюдается менее выраженная картина синдрома.

Мозжечок – отдел головного мозга позвоночных, отвечающий за координацию движений, регуляцию равновесия и мышечного тонуса. У человека располагается позади продолговатого мозга и варолиева моста, под затылочными долями больших полушарий головного мозга.

Моногенные заболевания (моногенные болезни) – наследственные заболевания, вызванные мутацией одного гена. Для этих болезней характерно менделевское наследование – аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное или X-сцепленное.

Мутации de novo – изменение в гене, произошедшее впервые и только у одного из членов семьи как результат мутации в зародышевой клетке (яйцеклетке или сперматозоиде) у одного из родителей или в уже оплодотворенной яйцеклетке.

Мутация – стойкое (то есть такое, которое может быть унаследовано потомками данной клетки или организма) изменение генотипа. Мутации появляются постоянно в ходе процессов, происходящих в живой клетке. Различают виды мутаций: геномные (изменение числа хромосом), хромосомные (крупные перестройки структуры отдельных хромосом) и генные (изменения внутри отдельного гена).

Наследственные заболевания – заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток. В основе наследственных заболеваний лежат нарушения наследственной информации – мутации: хромосомные, генные и митохондриальные.

Нейродегенеративные заболевания – группа в основном медленно прогрессирующих наследственных или приобретенных заболеваний нервной системы, сопровождающихся прогрессирующей гибелью нервных клеток (нейродегенерация), ведущей к различным неврологическим симптомам (деменция, нарушения двигательных функций). Заболевания могут начинаться в различном возрасте. Специфика нарушений определяет локализацией и объемом нейродегенеративных процессов.

Нистагм – непроизвольные колебательные движения глаз высокой частоты (до нескольких сотен в минуту). Различают физиологический и патологический нистагм.

Нуклеотиды – группа органических соединений, являющихся составляющими частями нуклеиновых кислот и других молекул. Нуклеотиды, входящие в состав РНК и ДНК, содержат азотистые основания: аденин (А/А), гуанин (Г/Г), цитозин (Ц/С), тимин (Т/Т), урацил (У/У). Комбинации азотистых оснований составляют генетический код, используемый для передачи наследственной информации. Таким образом, обозначение **CGG** означает последовательность цитозин-гуанин-гуанин.

Патогенетически обусловленная фармакотерапия (таргетная терапия) – терапия, направленная на устранение или подавление механизмов развития болезни.

Пролапс митрального клапана (пролапс левого клапана, пролапс двустворчатого клапана) – заболевание, сопровождающееся нарушением функции клапана, расположенного между левыми предсердием и желудочком. Это выбухание, выпячивание одной или обеих створок митрального клапана сердца в полость левого предсердия во время сокращения левого желудочка. Может быть проявлением дисплазии соединительной ткани.

Промотор – часть гена, последовательность нуклеотидов ДНК, которая связана с инициацией транскрипции гена. Промотор влияет на то, будет ли в клетке создаваться данный белок. Это позволяет клеткам производить именно те белки, которые необходимы им сейчас, и останавливать синтез ненужных в данный момент или данной клетке белков.

Проприоцепция, проприорецепция (мышечное чувство) – ощущение положения частей собственного тела относительно друг друга и в пространстве.

Синдромальные формы РАС – группа заболеваний, при которых клиническая картина аутизма определяется нарушениями роста и созревания нервной системы вследствие нарушения генетической программы одного гена.

Соединительнотканная дисплазия (дисплазия соединительной ткани, патология соединительной ткани) – клинически разнообразное патологическое состояние, обусловленное нарушением развития соединительной ткани в эмбриональном и постнатальном периодах. Имеет различную генетическую природу. Проявления разнообразны как по форме и локализации, так и по степени выраженности (от совсем легких, не приводящих к значимому ухудшению качества жизни, до серьезных форм). Примеры: пролапсы клапанов сердца, деформации грудной клетки, позвоночника, поражения сосудов, гипермобильность (чрезмерная подвижность) суставов, аномалии прикуса, повышенная растяжимость кожи и другие.

Таламус – структура, относящаяся к промежуточному мозгу, выполняет несколько важных физиологических функций: отвечает за передачу сенсорной и двигательной информации от органов чувств (кроме информации от органов обоняния) к соответствующим областям коры больших полушарий; играет важную роль в регуляции уровня сознания, процессов сна и бодрствования, концентрации внимания.

Тета-ритм (θ -ритм) – ритм ЭЭГ с частотой 4–8 герц. Появляется при эмоциональном возбуждении. В состоянии бодрствования человека частоты тета-ритма представлены, как правило, в виде отдельных колебаний или небольших групп волн с амплитудой 20–60 микровольт.

Фенотип – совокупность внешних и внутренних признаков организма, приобретенных в результате индивидуального развития. Фенотип формируется на основе генотипа под воздействием факторов внешней среды.

Фолликулостимулирующий гормон (ФСГ) – гонадотропный гормон, вырабатываемый аденогипофизом. Стимулирует развитие фолликулов до момента овуляции у самок, сперматогенез, усиливает секрецию половых стероидов, повышает чувствительность половых желез к лютропину.

Хвостатое ядро – парная структура головного мозга, относящаяся к стриатуму (полосатому телу). Расположена спереди от таламуса. Полосатое тело регулирует мышечный тонус, участвует в регуляции работы внутренних органов, в осуществлении различных поведенческих реакций, в формировании условных рефлексов.

Хромосома – структура в ядре эукариотической клетки (например, клетки человека), образованная молекулой нуклеиновой кислоты (у человека – ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота) и белками. В хромосомах сосредоточена большая часть наследственной информации. Каждая хромосома содержит множество генов. В соматических клетках человека обычно содержатся 23 пары хромосом (вместе с митохондриальной ДНК они составляют **геном человека**). В ходе клеточного цикла облик хромосомы меняется. На стадии метафазы митоза хромосомы состоят из двух продольных копий (сестринские хроматиды), которые соединены в районе центромеры (внешне это похоже на букву X). Центромера делит хромосомы на две части, называемые плечами. Короткое

плечо хромосомы обозначают буквой p, длинное плечо – буквой q. Таким образом, запись Xq27.3 означает, что ген расположен на длинном плече хромосомы X в локусе 27.3.

Червь мозжечка – червеобразная структура, входящая в состав мозжечка, состоящая из пучков нервных волокон (белого вещества) и соединяющая между собой оба полушария мозжечка. Червь мозжечка управляет позой, тонусом, поддерживающими движениями и равновесием тела. Дисфункция червя у человека проявляется в виде статико-локомоторной атаксии (нарушение стояния и ходьбы).

Экспансия тринуклеотидных повторов – патологическое увеличение числа копий связанных последовательностей, состоящих из трех нуклеотидов; этот тип мутаций называется также динамическими мутациями. Результатом экспансии триплетов в одних случаях является блокирование генной экспрессии, а в других, – появление белковых продуктов с аномальными функциями. Болезни экспансии характеризуются нарастанием тяжести симптомов заболевания в последующих поколениях, что является результатом дальнейшего увеличения (экспансии) числа триплетов, после того как их количество превысило нормальное.

Электроэнцефалография (ЭЭГ) – неинвазивный метод исследования функционального состояния головного мозга путем регистрации его биоэлектрической активности. На электроэнцефалограммах заметна ритмичность электрической активности мозга. Различают целый ряд ритмов, называемых буквами греческого алфавита (альфа – 8–13 Гц, бета – 14–40 Гц, тета – 4–8 Гц, дельта – 1–4 Гц, гамма – выше 40 Гц и другие).

Эпилепсия – хроническое неврологическое заболевание, вызванное нарушениями работы головного мозга из-за чрезмерной электрической активности нейронов и сопровождающееся периодически возникающими приступами. Эпилептические приступы могут иметь различные проявления в зависимости от этиологии, локализации поражения, ЭЭГ-характеристик уровня зрелости нервной системы на момент развития приступа.

Эпилептиформная активность (в ЭЭГ) – колебания электрической активности головного мозга в виде острых волн и пиков, значительно (более 50 %) отличающиеся от фоновой активности. Как правило, обнаруживается при регистрации ЭЭГ у лиц, больных эпилепсией (как во время приступа, так и в межприступном периоде), но может возникать и у лиц, у которых приступов никогда не было.

Эпилептическая активность (в ЭЭГ) – термин используется тогда, когда состояние больного и картина ЭЭГ не вызывают сомнения в наличии у него эпилепсии (например, зарегистрированная во время самого приступа или эпи-статуса).

Эпилептический статус (эпи-статус) – продолжительные приступы или приступы, повторяющиеся настолько часто, что между ними больной не приходит в сознание.

Приложение 1.

**Список основных клинических проявлений при FXS
(Fragile X Checklist)⁹**

Признак	Отсутствует 0 баллов	Слабо выра- жен 1 балл	Достаточно выражен 2 балла
Умственная отсталость			
Гиперактивность			
Трудности в удержании внимания			
Тактильная чувствительность			
Хлопанье в ладоши			
Резкие удары руками			
Бедность глазного контакта			
Речевые персеверации			
Гиперподвижность суставов			
Большие или оттопыренные уши			
Макроорхизм			
Поперечная ладонная борозда			
Наследственная отягощенность по когнитивным нарушениям			

⁹ Hagerman R.G., Cronister A. Fragile X Syndrome. Diagnosis, Treatment and Research, 1996.

**Модифицированная Ранговая шкала количественной
оценки основных клинических симптомов у детей с FXS
(сокращенно – Ранговая шкала)**

**1 Психологический статус ребенка с FXS исследуется
по следующим параметрам:**

1.1 Коммуникативная сфера (диапазон 0–3 балла)

0 баллов – ребенок контакту доступен, поведение соответствует возрасту, в то же время могут наблюдаться застенчивость, робость, волнение, которые, тем не менее, не достигают выраженной степени;

1 балл – контакт с ребенком затруднен вследствие чрезмерной застенчивости, взрослому требуется больше времени, чем обычно, чтобы привлечь внимание ребенка; однако, самостоятельно может инициировать общение;

2 балла – наблюдается выраженное нежелание вступать в контакт (ребенок самостоятельно диалог не инициирует и не поддерживает, на вопросы отвечает крайне избирательно), предпочитает держаться обособленно, при настойчивой стимуляции для привлечения его внимания может дать негативную реакцию;

3 балла – ребенок продуктивному контакту недоступен, все время держится в стороне, на попытки взрослого привлечь внимание ребенка с помощью различных раздражителей (слуховых, зрительных, тактильных) не реагирует.

1.2 Зрительная реакция (диапазон 0–3 балла)

0 баллов – при разговоре смотрит в глаза собеседнику, взгляд не отводит;

1 балл – зрительный контакт нарушен, но при необходимости ребенок поддерживает его более 5 секунд; отмечаются единичные эпизоды углового зренья;

2 балла – кратковременная фиксация взора (менее 5 секунд) на объекте (лице) собеседника, предпочитает угловое зрение;

3 балла – зрительный контакт установить не удается.

1.3 Невербальная коммуникация (диапазон 0–3 балла)

0 баллов – соответствует возрасту и ситуации (ребенок понимает и адекватно использует разнообразные жестомимические средства);

1 балл – развитие невербальной коммуникации ниже возрастной нормы, однако ребенок понимает основные наиболее часто применяе-

мые жестомимические средства, сам использует недостаточно дифференцированные жестомимические средства;

2 балла – ребенку малодоступно понимание и использование жестомимических средств, за исключением наиболее простых;

3 балла – ребенок не понимает смысла жестов и мимики, сам использует бессмысленные, непонятные движения.

1.4 Тактильный контакт (диапазон 0–3 балла)

0 баллов – ребенок негативных реакций на прикосновение не проявляет;

1 балл – недостаточно дифференцированные двигательные и/или эмоциональные реакции на прикосновение;

2 балла – избегание тактильного контакта, но при этом нет выраженной негативной реакции на прикосновение;

3 балла – выраженные негативные двигательные и/или эмоциональные реакции на прикосновения (ребенок может отдернуть руку, уйти, убежать, при этом могут отмечаться негативные эмоциональные проявления) или довольно четко выраженная анестезия.

1.5 Нарушение экспрессивной речи (диапазон 0–3 балла)

0 баллов – развитие речи соответствует возрасту;

1 балл – развитие речи задержано по сравнению с возрастными характеристиками;

2 балла – ребенок произносит отдельные малопонятные звуки и их сочетания без предметной соотнесенности;

3 балла – речевая активность отсутствует.

1.6 Умение использовать речь для общения (диапазон 0–3 балла)

Этот симптом исследуется у детей после 3-летнего возраста при наличии речи.

0 баллов – целенаправленное использование речевых высказываний в контексте ситуации, самостоятельная инициация и поддержание диалога (умеет сам задавать вопросы);

1 балл – самостоятельно диалог не иницирует и не поддерживает, ответы не всегда в плане заданного, речевые высказывания могут не соответствовать контексту ситуации;

2 балла – самостоятельная речевая активность выражена минимально и носит вынужденный характер (использует речь только при необходимости);

3 балла – самостоятельные речевые высказывания выступают в качестве аутистимуляции (инертное воспроизведение одного и того же аффективно заряженного слова и/или высказывания, выкрикивание,

скандирование), речевая активность практически не поддается внешней коррекции;

1.7 Дополнительные характеристики речевого развития (диапазон 0–3 балла)

Эти нарушения исследуются у детей после 3-летнего возраста при наличии речи.

За каждый наблюдаемый признак начисляется по 1 баллу.

1 балл – отмечаются нарушения звукопроизношения,agramматизмы в речи;

1 балл – речевые персеверации – инертное воспроизведение слов, фраз, целых предложений, тем разговора;

1 балл – простые и/или сложные эхолалии – спонтанное повторение слов, фраз за говорящим, бесконтрольное всплывание побочных ассоциаций (воспроизведение реплик из кинофильма, фразы из песни и т.д.), которые не несут смысловой нагрузки в контексте беседы.

1.8 Темп речи (диапазон 0–3 балла)

0 баллов – обычный темп речи,

1 балл – наблюдается повышение темпа речи при волнении;

2 балла – ускоренный темп речи в любых ситуациях;

3 балла – быстрый темп речи (тахилалия) с характерной тенденцией к затуханию к концу высказывания.

1.9 Внимание (диапазон 0–3 балла)

За каждый признак начисляется по 0,5 балла.

0,5 балла – не может самостоятельно организовать собственную деятельность (игровую или учебную);

0,5 балла – испытывает затруднения при выполнении заданий, требующих длительной концентрации внимания (допускает «ошибки внимания»), потому что часто и легко отвлекается;

0,5 балла – испытывает трудности переключения и распределения внимания;

0,5 балла – сам ошибок не замечает и не исправляет;

0,5 балла – частые переходы от одного незавершенного действия к другому;

0,5 балла – целенаправленная деятельность по заданной инструкции недоступна.

1.10 Уровень активности (диапазон 0–3 балла)

За каждый признак начисляется по 1 баллу:

1 балл – совершает множественные суетливые движения руками и ногами, часто вскакивает со своего места;

1 балл – очень много говорит;

1 балл – отмечаются явления выраженной астении после бурной активности.

2. Неврологический статус исследуют по следующим параметрам:

2.1 Стереотипные движения руками (диапазон 0–3 балла).

0 баллов – отсутствуют;

1 балл – возникают редко, чаще при волнении;

2 балла – стереотипные движения возникают несколько раз за время осмотра;

3 балла – достаточно выраженная стереотипия в действиях.

3. Особенности фенотипа оцениваются по следующим параметрам:

3.1 Лицо (диапазон от 0–3 балла).

За каждый признак начисляется по 0,5 балла.

0,5 балла – загнутый кончик носа;

0,5 балла – удлиненное лицо;

0,5 балла – большие уши;

0,5 балла – оттопыренные уши;

0,5 балла – крупный тяжелый подбородок;

0,5 балла – выступающий лоб.

4. Признаки поражения соединительной ткани оцениваются по следующим параметрам:

0 баллов – нет характерных признаков поражения;

1 балл – отмечается умеренно выраженная гиперрастяжимость кожи или гиперподвижность в некоторых суставах;

2 балла – отмечается умеренно выраженная растяжимость кожи и гиперподвижность в некоторых суставах;

3 балла – ярко выраженная гиперрастяжимость кожи и гиперподвижность суставов.

5. Параметры физического развития:

Окружность головы оценивается по центильным таблицам (Приложение 3). Замер проводится с помощью швейного «сантиметра».

5.1 Окружность головы (диапазон 0–3 балла) (см. рис. 14).

- 0 баллов – 25–75 центили;
- 1 балл – 75–90 центили или 10–25 центили;
- 2 балла – 90–97 центили или 3–10 центили;
- 3 балла – более 97 центили или менее 3 центили.



Рис. 14. Правило замера окружности головы.
Оберните голову ребенка сантиметровой лентой спереди по линии бровей, а сзади по затылочному бугру. Полученный результат переводится с помощью таблицы, (см. Приложение 3).

Ниже представлены результаты масштабного исследования, на основе которого был разработан и применен **Диагностический протокол для предварительной оценки вероятности наличия FXS**¹⁰, включающий анализ ЭЭГ, использование генеалогического метода и вычисление суммарного балла по Ранговой шкале количественной оценки фенотипических проявлений.

Диагностический протокол был апробирован на выборке из 180 детей мужского пола с нарушениями развития разной этиологии. Результаты апробации приведены в *таблице 14*.

Таблица 14.

Результаты скринингового исследования с применением диагностического протокола

Нозологическая группа	Количество обследованных детей / мальчиков	Количество выявленных детей с подозрением на FXS
Ранняя детская шизофрения	47	2 (4 %)
Недифференцированная умственная отсталость	100	3 (3 %)
Детский аутизм	33	1 (3 %)
Всего	180	6 (3,3 %)

¹⁰ Тюшкевич С.А. Особенности поведения и когнитивных нарушений у детей и подростков с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X. М.: Автореф. дисс. ... канд. психол. наук. М., 2010. 27 с.

Результаты проведенного исследования показали, что сочетание высокого балла по шкале (больше 21) с определенным ЭЭГ-паттерном (отсутствие возрастного альфа-ритма и преобладание высокоамплитудной тета-активности частотой 6–7 Гц с фокусом в теменно-центральных областях коры головного мозга) является основанием для направления детей на генетическое обследование. Проведенный молекулярно-генетический анализ количества CGG-повторов гена *FMR1* подтвердил наличие синдрома FX у всех детей из группы риска.

Кроме того, с помощью Диагностического протокола удалось выявить 3-х детей с ранее установленным по цитогенетическому анализу диагнозом «синдром Мартина-Белл» (по современной терминологии – FXS). У этих детей не отмечались характерные клинико-фенотипические черты по Ранговой шкале, и у них не был зарегистрирован характерный ЭЭГ-паттерн. При последующем молекулярно-генетическом анализе количество повторов соответствовало нормальным аллелям. В результате диагноз «синдром Мартина-Белл» был снят.

Таким образом, предложенный диагностический алгоритм с использованием двух методов (оценкой основных клинических признаков при FXS и анализа паттерна ЭЭГ) позволяет с высокой надежностью предположить синдром FX среди детей с недифференцированной умственной отсталостью, задержкой психоречевого развития и с расстройствами спектра аутизма.

Приложение 3.

Окружность головы мальчиков от 0 до 16 лет, см.¹¹

Возраст	Центили						
	3	10	25*	50*	75*	90	97
0 мес.	32.8	33.7	—	35.2	—	36.7	37.6
1 мес.	34.6	35.5	36.3	37.1	38.0	39.1	40.3
2 мес.	36.5	37.4	38.2	39.0	40.0	41.0	42.0
3 мес.	38.2	39.0	39.7	40.6	41.5	42.5	43.3
4 мес.	39.5	40.2	40.9	41.8	42.8	43.6	44.4
5 мес.	40.5	41.2	41.9	42.7	43.8	44.6	45.4
6 мес.	41.5	42.0	42.8	43.9	44.8	45.5	46.3
9 мес.	43.4	44.0	44.8	45.8	46.7	47.4	48.0
1 год	44.6	45.3	46.2	47.1	48.0	48.6	49.3
15 мес.	45.4	46.1	46.9	47.9	48.9	49.5	50.1
18 мес.	46.0	46.6	47.5	48.5	49.7	50.2	50.8
21 мес.	46.5	47.2	48.0	49.1	50.1	50.6	51.1
2 года	47.0	47.6	48.4	49.5	50.5	50.9	51.5
3 года	48.1	48.7	49.5	50.5	51.6	52.3	53.0
4 года	48.6	49.4	50.2	51.1	52.0	52.9	53.7
5 лет	49.1	49.9	50.7	51.6	52.5	53.3	54.1
6 лет	49.4	50.2	51.0	51.9	52.8	53.6	54.4
7 лет	49.6	50.4	51.2	52.1	53.0	53.8	54.6
8 лет	49.8	50.6	51.4	52.3	53.2	54.0	54.8
9 лет	50.0	50.8	51.6	52.5	53.4	54.2	55.0
10 лет	50.2	51.0	51.8	52.7	53.7	54.5	55.3
11 лет	50.4	51.3	52.1	53.1	54.1	54.9	55.7
12 лет	50.8	51.7	52.5	53.6	54.6	55.4	56.4
13 лет	51.2	52.2	53.1	54.1	55.1	56.1	57.0
14 лет	51.7	52.6	53.6	54.6	55.6	56.6	57.5
15 лет	52.0	52.9	53.8	54.9	55.8	56.8	57.6
16 лет	52.2	53.1	54.0	55.0	56.0	56.9	57.7

¹¹ Цветом выделены диапазоны, характерные для возрастной нормы.

**Тюшкевич С.А., Переверзева Д.С., Мамохина У.А.,
Данилина К.К., Салимова К.Р., Горбачевская Н.Л.**

Комплексное сопровождение семей, воспитывающих
детей с синдромальными формами РАС.

*Синдром умственной отсталости,
сцепленной с ломкой хромосомой X.*

Методические рекомендации

Под общ. ред. *А.В. Хаустова.*

Редактор: *И.В. Садикова*

Корректор: *Ю.В. Мамонтов*

Компьютерная верстка: *М.В. Мазоха*

Подписано в печать: 10.10.2018.

Формат: 60*90/16. Бумага офсетная.

Гарнитура Times. Печать цифровая.

Усл. печ. п. 6,4. Усл.-изд. л. 7,6.

Тираж экз.

Отпечатано в типографии