

Международная научно-практическая онлайн-конференция
«СОВРЕМЕННЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМАЛЬНОЙ ФОРМЫ РАС: СИНДРОМ УМСТВЕННОЙ
ОТСТАЛОСТИ, СЦЕПЛЕННОЙ С ЛОМКОЙ ХРОМОСОМОЙ X (СИНДРОМ МАРТИНА-БЕЛЛ, FXS)»



«Исследование адаптивного статуса и аутистических проявлений у разновозрастных групп пациентов с FXS»

Данилина Камилла Касимовна,
м.н.с. научной лаборатории ФРЦ
МГППУ,
н.с. ГБУЗ «НПЦ ДП ДЗМ»
19 мая 2021

База исследования

Исследование проводилось на базе:

- Федерального ресурсного центра по комплексному сопровождению детей с РАС, МГППУ (директор к.п.н. Хаустов А.В.)
- НОЦ нейробиологической диагностики наследственных психических заболеваний детей и подростков МГППУ (руководитель д.б.н. Горбачевская Н.Л.)
- Научно-практического центра детской психоневрологии (главный врач д.м.н. Батышева Т.Т.)
- Коррекционной школы №1709 «Наш Дом» г. Москвы
- Коррекционной школы № 52 г. Москвы

Гипотезы исследования

1. Люди с FXS имеют специфический, зависящий от возраста, профиль социально-психологической адаптации, отличающий их как от лиц с УО, так и от лиц с РАС.
2. Успешность социально-психологической адаптации детей с FXS определяется в большей степени выраженностью аутистических, чем когнитивных нарушений.

Характеристика выборки

Группы испытуемых. В исследовании участвовали дети, подростки и взрослые с FXS, дети с синдромом Дауна и дети с РАС.

Критерии включения в клиническую группу: возраст от 2 лет до 34 лет 1 месяца, мужской пол, наличие подтвержденного диагноза «синдром Мартина-Белл».

В соответствии с задачами исследования были изучены 3 группы испытуемых с FXS, а также 2 группы сравнения:

1. Группа с цитогенетически подтвержденным синдромом Мартина-Белл. В неё вошло 66 детей, подростков и взрослых в возрасте от 2 лет 3 месяцев до 34 лет 1 месяца.
2. Группа испытуемых с синдромом Мартина-Белл с подтверждённой полной мутацией гена FMR1 (количество CGG повторов в промоторе гена FMR1 больше 200, либо метилированный промотор). В группу вошло 37 человек, возраст 8-12 лет, мужской пол.
3. Группа сравнения 1: группа детей с дифференцированной умственной отсталостью без РАС (синдром Дауна). В группу вошел 21 человек, возраст 8-12 лет, мужской пол.
4. Группа сравнения 2: группа детей с РАС. В группу вошел 21 человек, возраст 8-12 лет, мужской пол.

Характеристика выборки

Группа	Всего, чел	Мужской пол	Возраст (лет/мес.)
FXS (С-м Мартина-Белл)	66	66 (100%)	2,1-34,1
С-м Дауна	21	21 (100%)	8,5-13
Группа РАС	21	21 (100%)	8-13,9

Всего: 108 человек

Этапы исследования

- На первом этапе было проведено обследование с использованием шкалы VABS-2, КАВС-II, SCQ, CARS-2 и ADOS-2 детей, подростков и взрослых в возрасте от 2 лет 3 месяцев до 34 лет 1 месяца (группа с цитогенетически подтвержденным синдромом Мартина-Белл).
- На втором этапе исследования была проведена сравнительная оценка психологических характеристик у мальчиков с нарушением психического развития в возрасте 8-12 лет: с синдромом Мартина-Белл (полная мутация гена *FMRI*), синдромом Дауна, а также с недифференцированными расстройствами аутистического спектра. Были использованы шкалы VABS-2, КАВС-II, SCQ, CARS-2 и ADOS-2.
- На третьем этапе исследовалась связь психологических параметров с успешностью социальной адаптации у лиц с FXS.

Методики исследования

- Шкала адаптивного поведения Вайнленд (VABS-II)
- Батарей тестов интеллекта Кауфманов (KABC-II)
- Социально-коммуникативный опросник (SCQ)
- Рейтинговая шкала детского аутизма (CARS-2)
- План диагностического обследования при аутизме (ADOS-2)
- Для анализа экспериментальных результатов использовались методы статистической обработки данных (программный пакет Statistica 6.0)



Основные результаты исследования аутистических проявлений у лиц с FXS

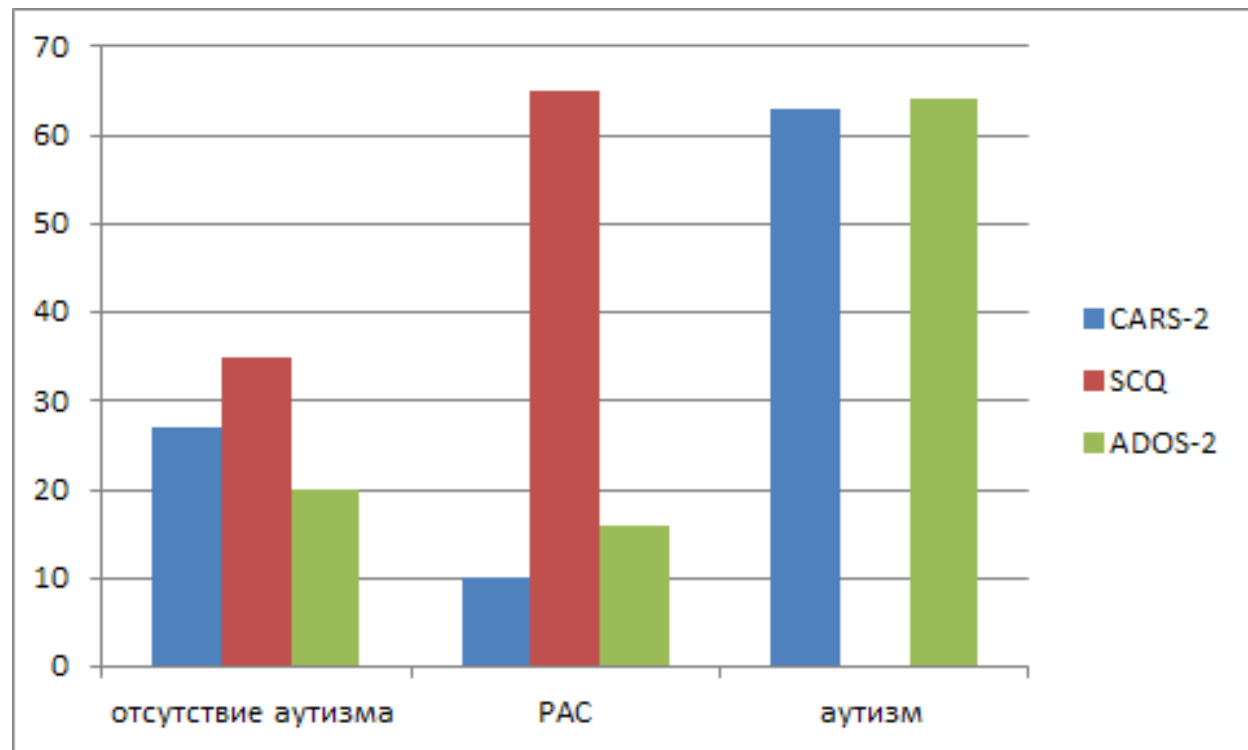


Рис. 1. Выраженность аутистических проявлений в группе людей с FXS по методикам CARS-2, SCQ и ADOS-2. По шкале ординат представлен % от общего числа испытуемых.

Основные результаты исследования аутистических проявлений у лиц с FXS

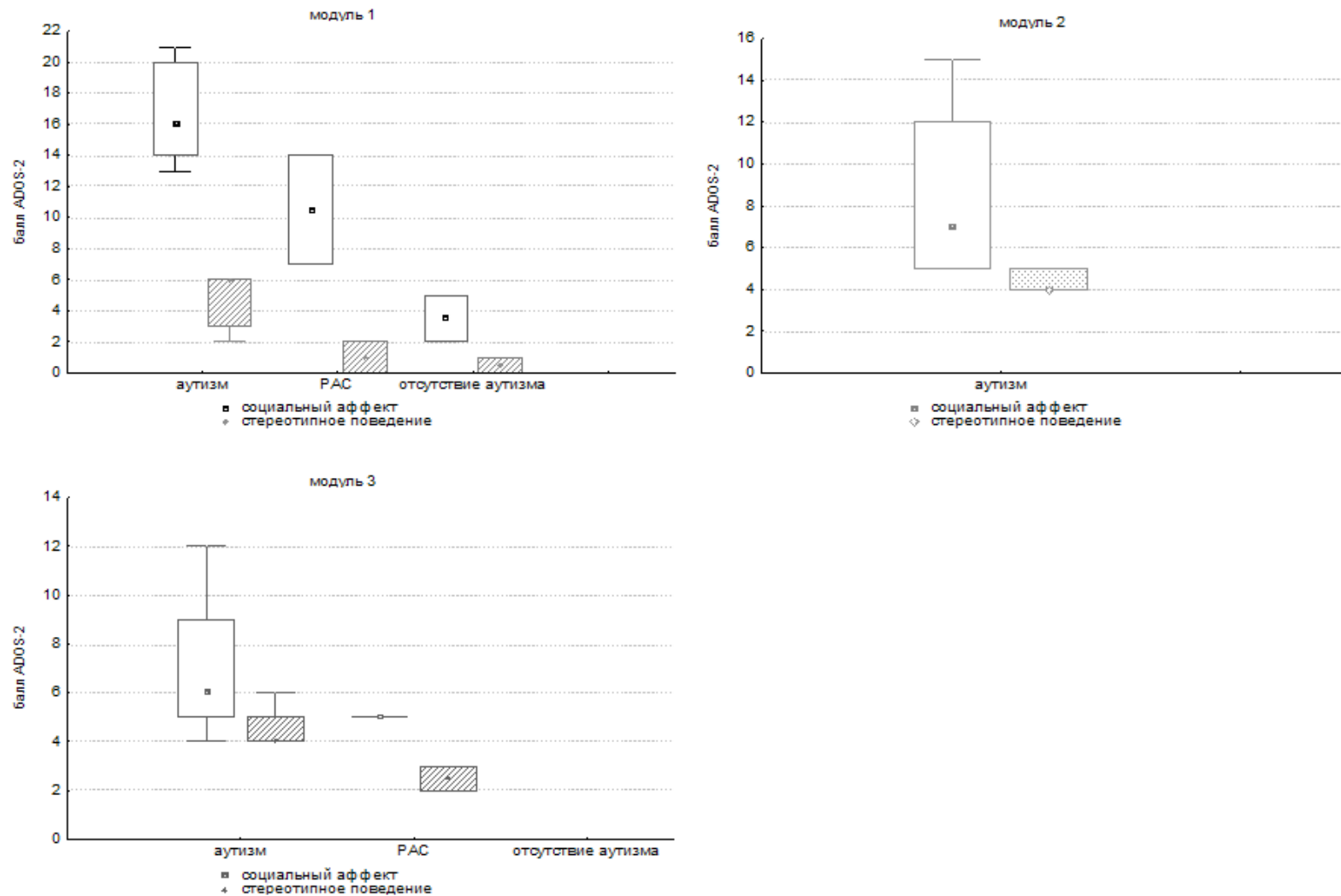


Рис. 2. Баллы по субшкалам «Социальный аффект» и «Стереотипные и ограниченные формы поведения» методики ADOS-2. Высокий балл по шкале «Социальный аффект» и низкий по шкале «Стереотипные и ограниченные формы поведения» характерен для аутистических проявлений у лиц с FXS.

Показатели адаптивного поведения в группе FXS

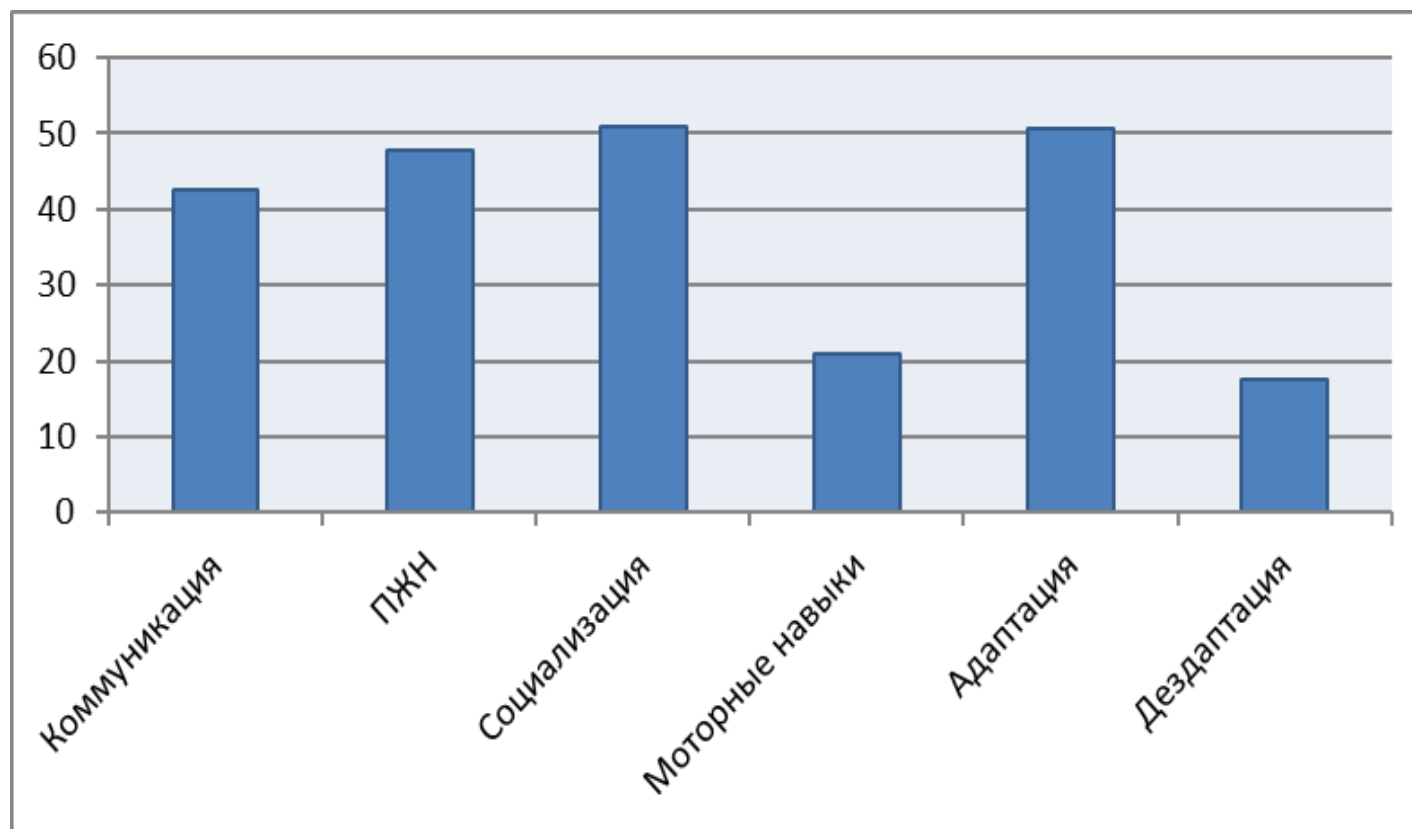


Рис. 3. Показатели адаптивного поведения в группе FXS

Психологические характеристики на разных возрастных диапазонах

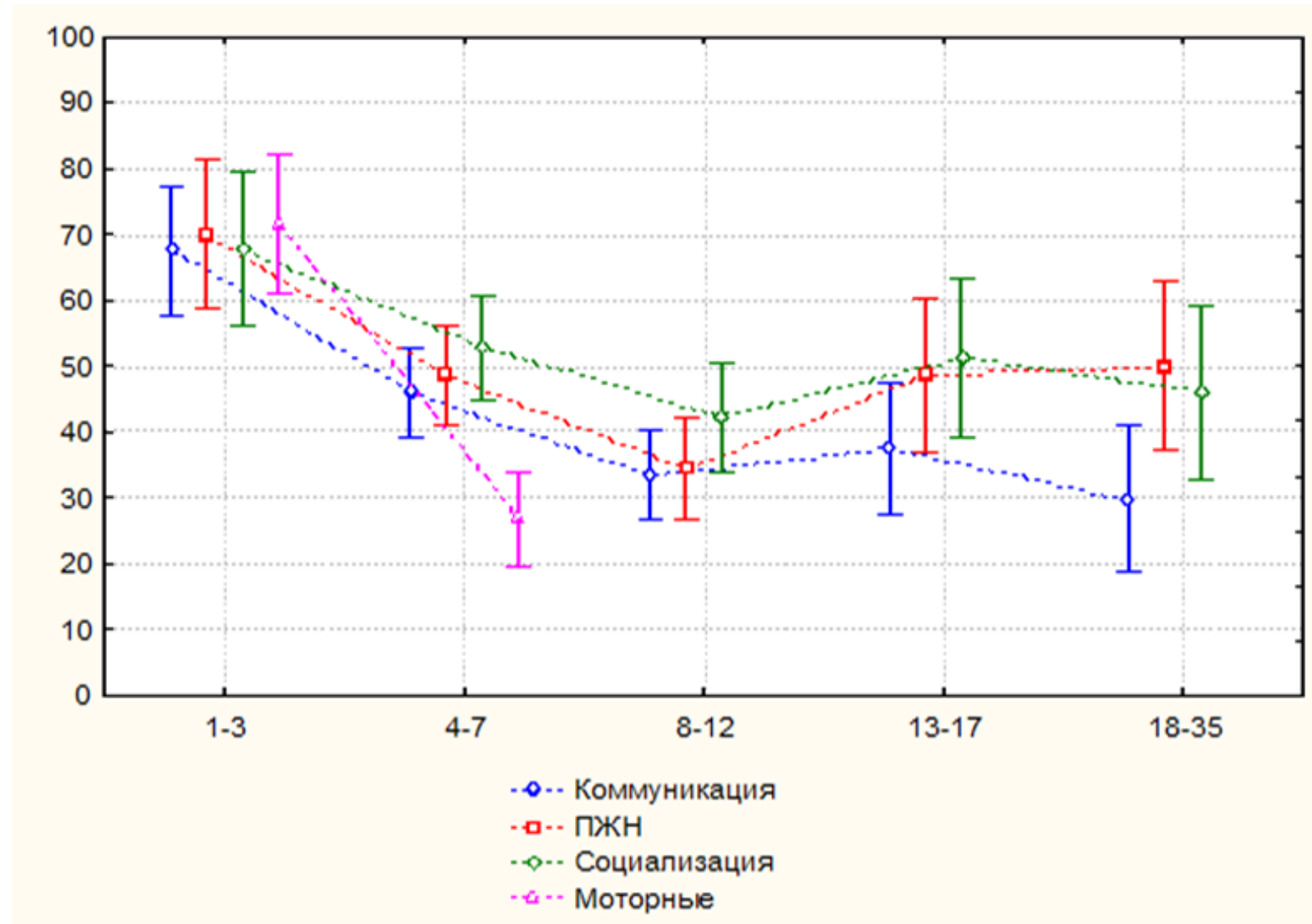


Рис. 4. Данные социальной адаптации у лиц с FXS в разных возрастных периодах, представлены стандартные баллы

Результаты первого этапа исследования

Для оценки выраженности аутистических нарушений в группе испытуемых с FXS на разных возрастных этапах мы использовали опросники SCQ «в течение жизни» и «в настоящее время», а также CARS-2.

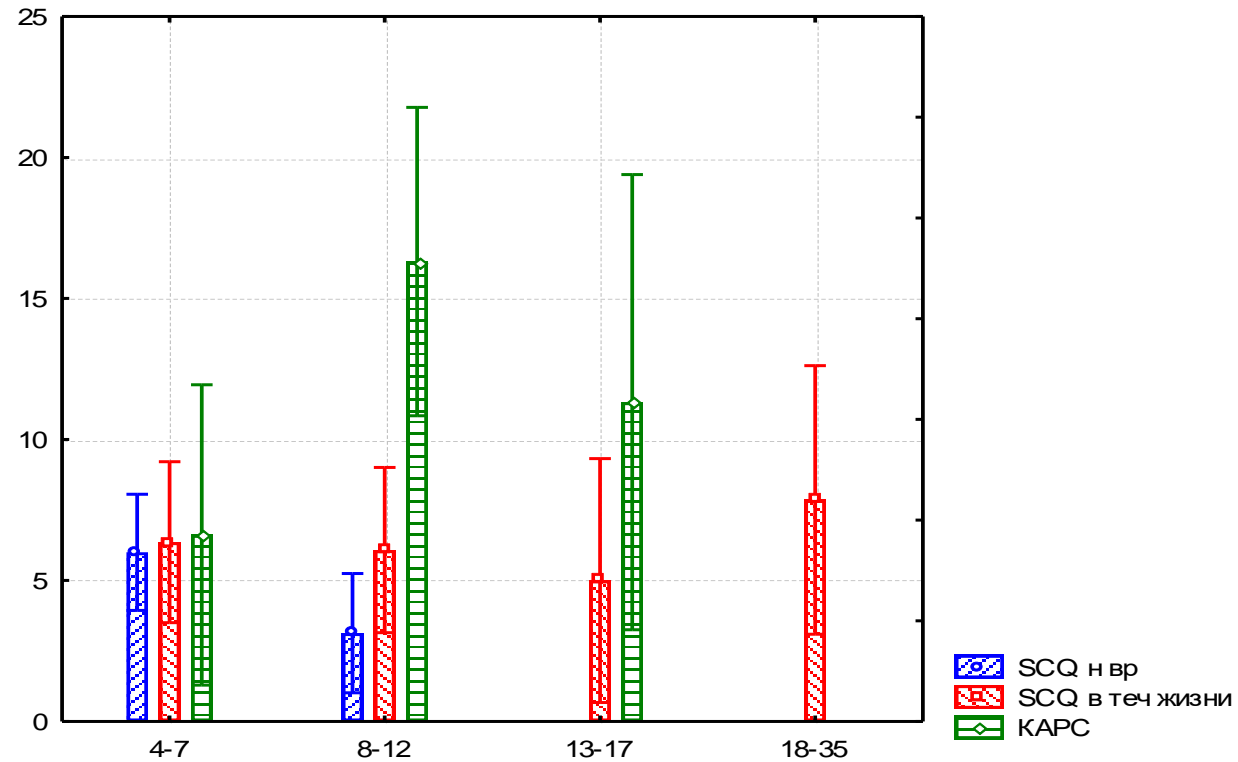


Рис. 5. Оценка выраженности аутистических нарушений в группе с FXS на разных возрастных этапах

Результаты первого этапа исследования

Выявлена значимая положительная корреляция опросников CARS-2 и SCQ в течение жизни с баллом дезадаптации ($r\text{-Spearman}'s=0,2$ для обеих шкал). Она показывает связь между выраженностью аутистических нарушений и уровнем адаптации при FXS, то есть чем выше аутистические нарушения, тем ниже показатели адаптации. Помимо этого, выявлена значимая отрицательная корреляция балла CARS-2 и моторных навыков – при высоком уровне аутистических нарушений наблюдаются низкие баллы по моторным субтестам Вайнленда ($r\text{-Spearman}'s= -0,3$).

	Коэффициент корреляции Спирмена
SCQ в теч. Жизни - дезадаптация	0,2
CARS-2 – моторные навыки (ст. баллы)	- 0,27
CARS-2 – моторные навыки (сырые баллы)	- 0,195
CARS-2-дезадаптация	0,183

Данные корреляции субтестов шкалы Вайнленда с опросниками SCQ и CARS-2. В таблице представлены корреляции при значении $p < 0,05$.

Результаты второго этапа исследования

На основании всех полученных данных, для дальнейшего анализа и сравнения с группами «синдром Дауна» и «РАС» нами была выделена группа мальчиков 8-12 лет с FXS.

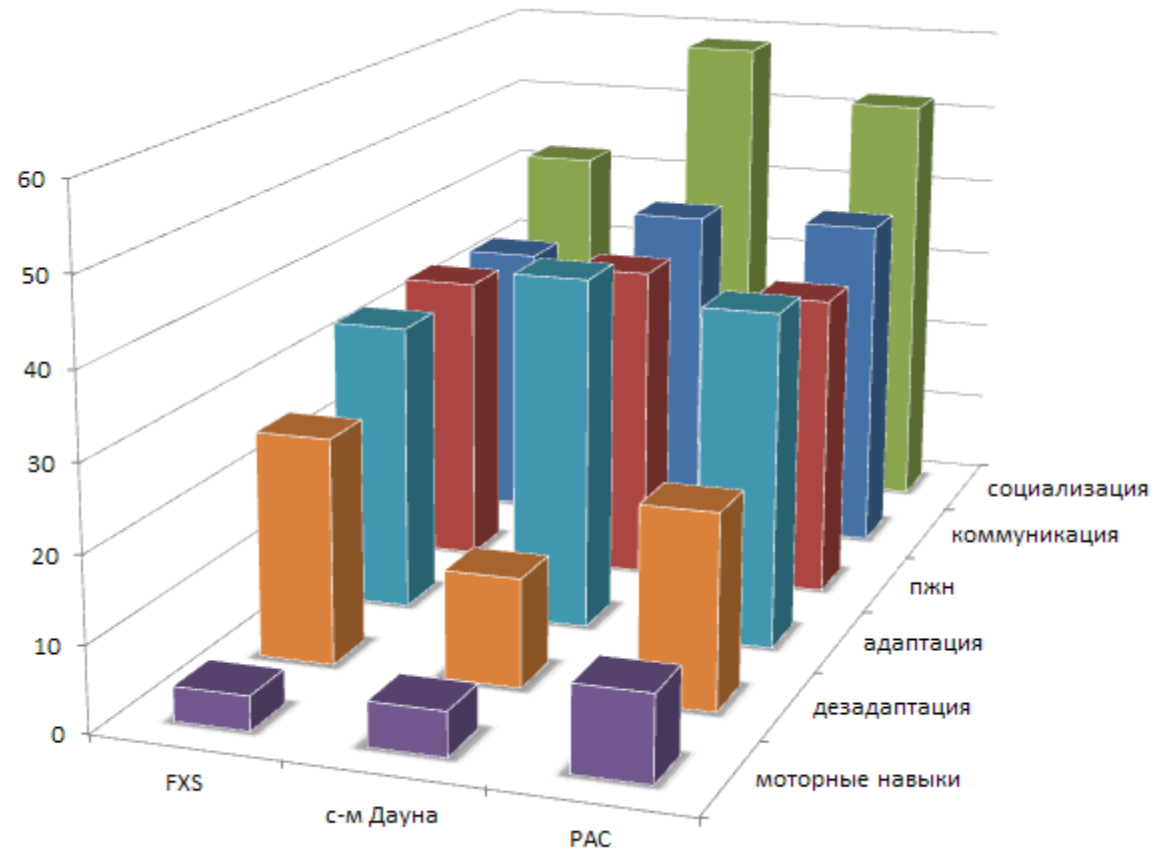


Рис. 5. Сравнение социальной адаптации у мальчиков в возрасте 8-12 лет между тремя группами: FXS, синдром Дауна и РАС

Результаты второго этапа исследования

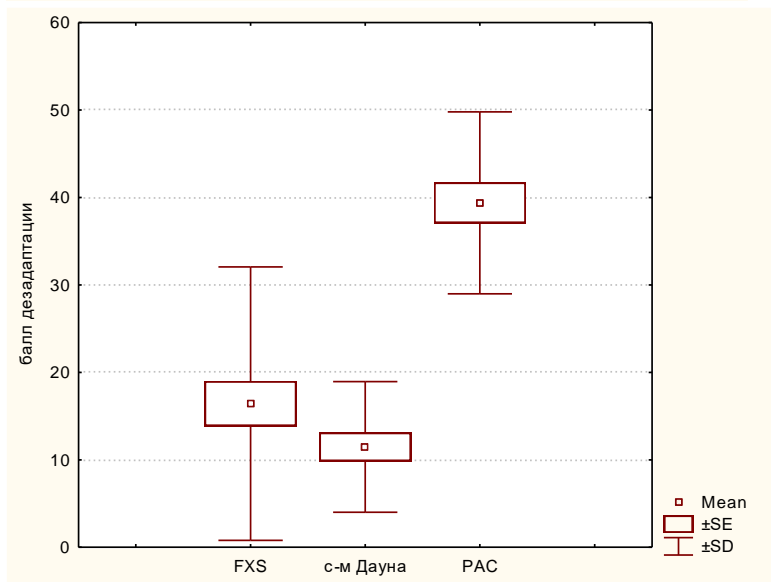
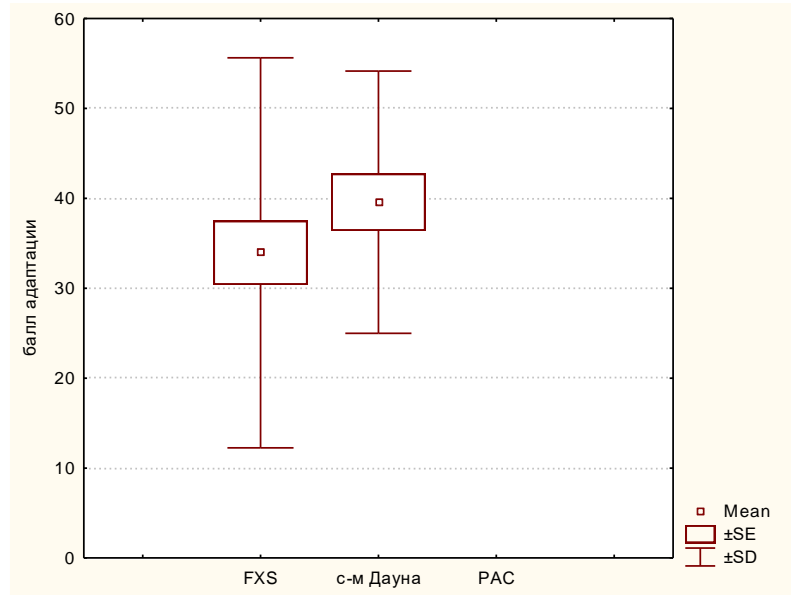
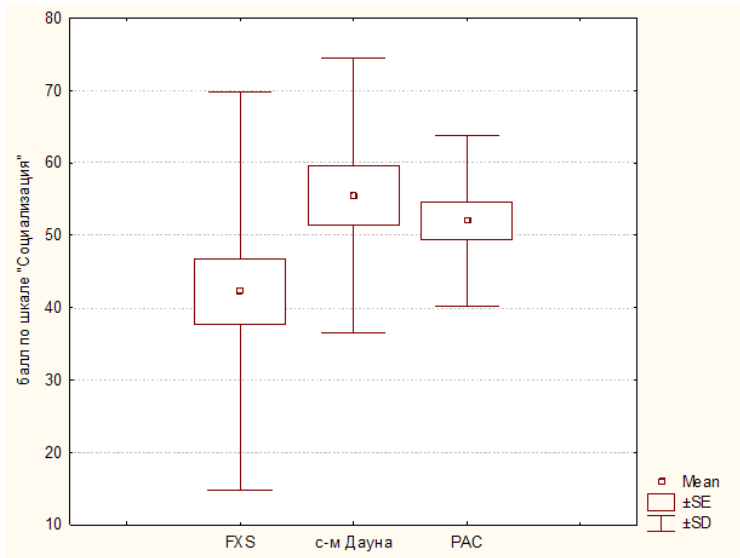


Рис. 7. Значимые отличия по критерию Краскера-Уоллиса между тремя группами по шкалам «Социализация», «Адаптация» и «Деадаптация».

Результаты второго этапа исследования

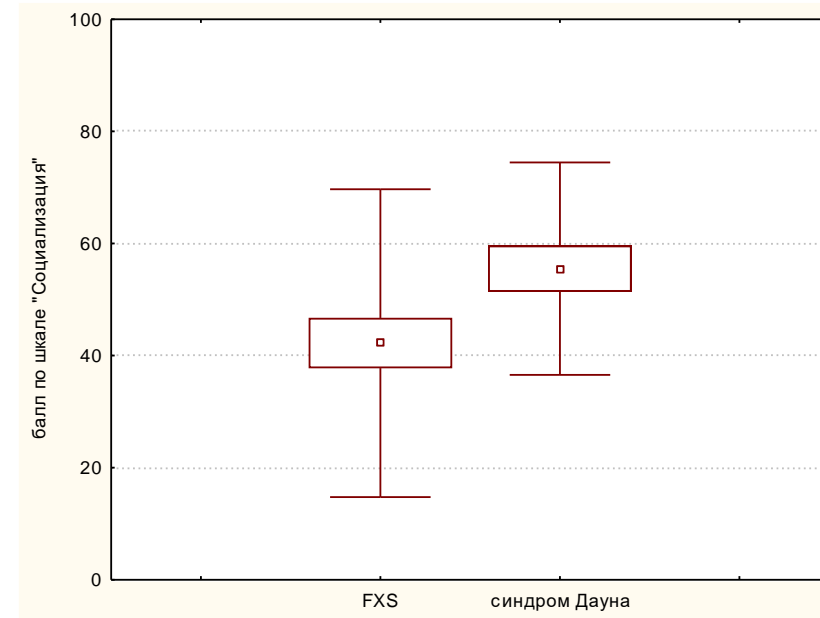
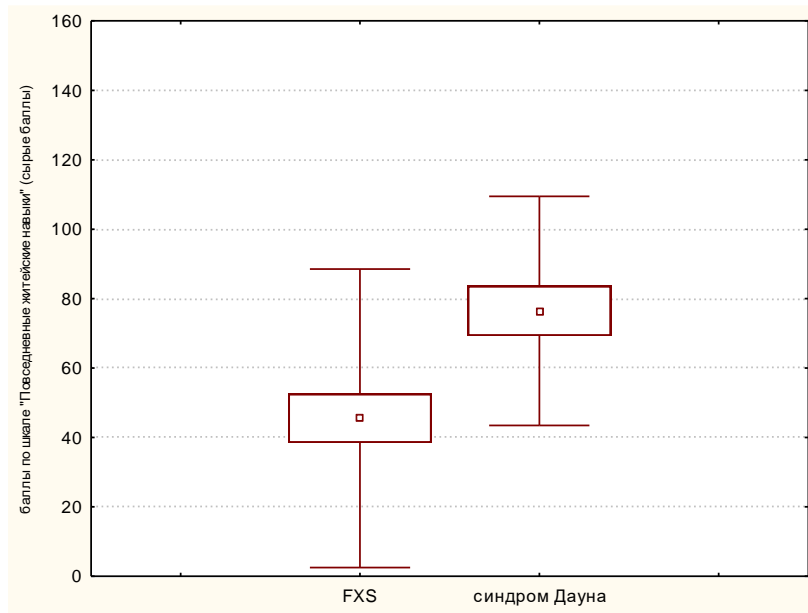


Рис. 6. Значимые отличия по шкале «Повседневные житейские навыки» (слева) и «Социализация» (справа) между группами FXS и синдром Дауна по критерию Манна-Уитни.

Результаты третьего этапа исследования

Далее была проведена оценка адаптивного поведения детей в группе FXS с коморбидными аутистическими нарушениями, с нарушениями в спектре аутизма и без аутистических нарушений.

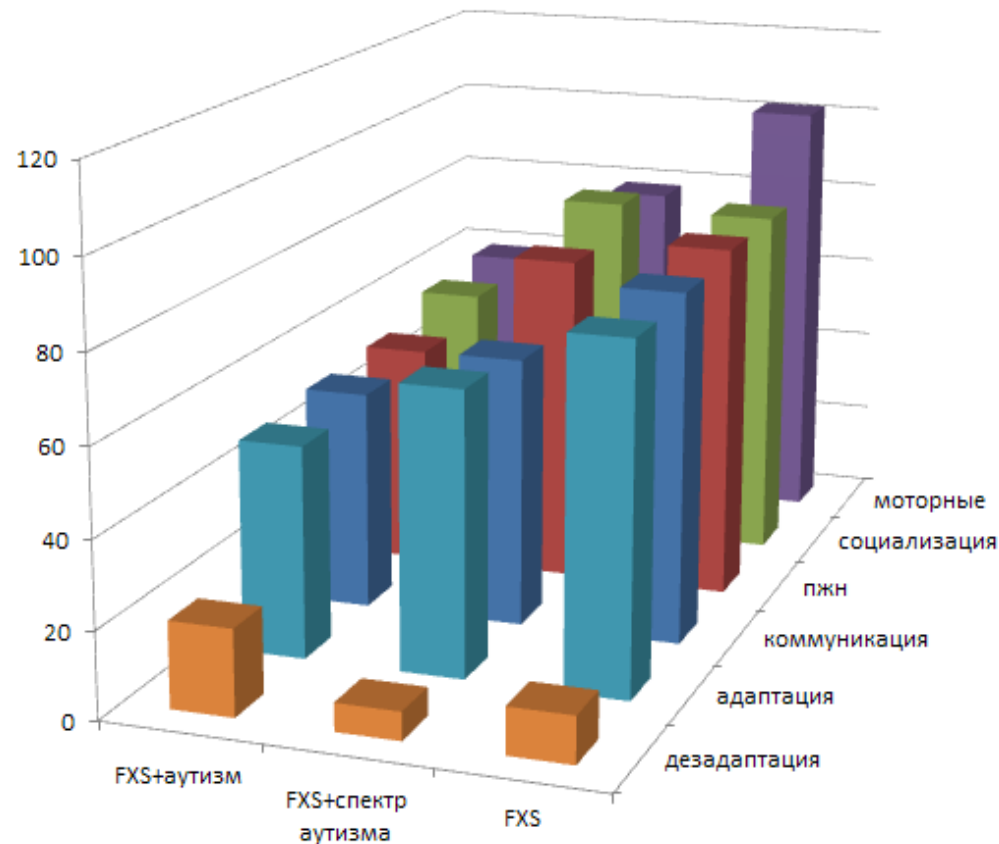


Рис. 8. Показатели адаптивного поведения в разных подгруппах FXS: с аутизмом, спектром аутизма, вне спектра аутизма

Результаты третьего этапа исследования

Данные сравнения группы FXS без аутизма с группами FXS+аутизм и FXS+спектр аутизма. * - различия достоверны при $p < 0,05$, нд – различия недостоверны, $p > 0,05$

	FXS/FXS+аутизм	FXS/FXS+спектр	FXS+спектр/ FXS+аутизм
навыки коммуникации	*	нд	нд
повседневные навыки	*	нд	*
навыки социализации	*	нд	*
моторные навыки	*	*	нд
балл адаптации	*	нд	*
балл дезадаптации	*	нд	*

Полученные данные в совокупности подтверждают, что при FXS социальная адаптация в целом существенно ниже, если у ребенка присутствуют аутистические нарушения.

На основании полученных нами данных можно сделать выводы о характере социальной адаптации и аутистических нарушений при FXS.

Выводы

- Аутистические проявления оказывают самое значительное влияние на социальную адаптацию людей с FXS. У людей с FXS и коморбидным аутизмом наблюдаются самые низкие показатели адаптации, даже по сравнению с теми, у кого выявлены нарушения в спектре аутизма.
- Выявлена определенная возрастная динамика в социальной адаптации людей с FXS: самые низкие показатели адаптации характерны для возраста 8-12 лет. В этом же возрасте отмечен и самый высокий уровень аутистических нарушений.
- Наибольший вклад в тяжесть аутистических проявлений у людей с FXS вносит социальный аффект, наименьший вклад – стереотипное поведение.
- Характер социальной адаптации детей с FXS существенно отличается от других групп с интеллектуальной недостаточностью. В частности, в возрасте 8-12 лет дети с FXS существенно снижены по показателям адаптации по сравнению с детьми с синдромом Дауна или с РАС с тем же уровнем когнитивных нарушений.
- Людям с FXS на всем возрастном диапазоне требуется особое сопровождение и специально разработанная коррекционная программа, отличающаяся от программы для людей с другими формами психических нарушений.

Спасибо за внимание!



Контакты Федерального ресурсного центра

Сайт: autism-frc.ru
Электронная почта: autism.mgppu@gmail.com
Skype: [autism.mgppu](https://www.skype.com/username/autism.mgppu)
Страница на ФБ: www.facebook.com/autism.mgppu
Страница VK: www.vk.com/autism_frc
Телефон: +7 495 619 21 88
+7 926 852 88 99

