

ИНТЕЛЕКТУАЛЬНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

Xiaoyan Ke,
Jing Liu

В последнее время вместо термина *умственная отсталость* все чаще используется понятие *интеллектуальная недостаточность* (ИН) (англ. – intellectual disability (ID)). Интеллектуальная недостаточность или умственная отсталость – это состояние задержки или неполного развития психики, которое в первую очередь характеризуется нарушением способностей, возникающих в период созревания и обеспечивающих общий уровень интеллектуальности, то есть когнитивных, речевых, моторных и социальных способностей (World Health Organization, WHO, 1992). Американская ассоциация по проблеме интеллектуальной недостаточности и нарушений развития (American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD)) описывает ИН как состояние, характеризующееся значительным ограничением как интеллектуального функционирования, так и адаптивного поведения, проявляющегося в умении формировать представления, и навыках социальной и практической адаптации. Такая недостаточность возникает в возрасте до 18 лет. В общем, термин ИН применяется в отношении индивидов, у которых ранее диагностировалась умственная отсталость, совпадая по типу, степени, уровню, продолжительности и потребности в поддержке и помощи. Каждый индивид, который отвечал критериям диагностики умственной отсталости, отвечает критериям диагностики ИН (Schalock et al, 2007).



ЧТО ТАКОЕ НОРМАЛЬНОЕ РАЗВИТИЕ?

Понятие «нормальный» многообразно, тем не менее, развитие происходит в определенной последовательности. Ожидается, что в более-менее конкретном возрасте появятся определенные навыки. Подробное описание основных этапов развития можно найти в главе А.2, или на сайте Национального информационного центра по проблемам детей по адресу:

<http://nichcy.org/disability/milestones>

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

В мировом масштабе было проведено достаточно много исследований, посвященных оценке распространенности ИН. В среднем этот показатель колеблется от 1 до 3% (Harris, 2006). Недавно проведенный метаанализ показал, что по результатам всех исследований средняя распространенность интеллектуальной недостаточности составляет 1%. Распространенность выше среди мужчин как в группе

детей, так и среди взрослых. Среди взрослых соотношение женщины к мужчинам варьирует от 0,7:1 до 0,9:1, тогда как среди детей и подростков находится в пределах от 0,4:1 до 1:1. Показатель меняется в зависимости от уровня доходов. Более высокая распространенность наблюдается в странах с низким и средним уровнем доходов, при этом она почти в два раза выше, чем в странах с высоким уровнем экономического развития (Maulik et al, 2011). Другой метаанализ, в котором оценивались исследования, проведенные в европейских странах и опубликованные между 1980 и 2009 гг., обнаружил, что общие оценки колебались от 0,4 до 1,4% (Wittchen et al, 2011). Распространенность ИН в странах Азии более или менее соответствует уровню западных стран: от 0,6 до 1,3% (Jeevanandam, 2009). Самое недавнее национальное исследование в Китае в 2006 г., оценило распространенность ИН в этой стране в 0,75%. Распространенность в городских районах оказалась более низкой (0,4%), чем в сельских (1,02%) (Kwok et al, 2011).

ЭТИОЛОГИЯ И ФАКТОРЫ РИСКА

Этиология ИН неоднородна. В связи с улучшением дородового наблюдения менее распространенными стали травмы, инфекции и воздействия токсических веществ, тогда как на передний план вышли генетические факторы. Не было обнаружено специфической этиологии почти в 40% случаев, особенно при легкой ИН. Влияние окружающей среды (например, плохое питание, эмоциональная и социальная депривация, испытываемые детьми в бедных сиротских приютах) также может служить причиной ИН или заострять ее. В одних случаях понимание этиологии ИН делает возможным проведение лечения или профилактики, в других может помочь предупредить развитие специфических проблем.

Причинная связь с ИН была подтверждена для многих факторов. Эти факторы, влияющие на развитие и функционирование мозга детей в пренатальный, перинатальный, и постнатальный периоды можно разделить на три группы: органические, генетические и социокультурные. Наиболее часто диагностируемыми причинами ИН являются трисомия 21 и ломкая X-хромосома. Маловероятно, что все случаи интеллектуальной недостаточности по причинам возникновения можно разбить на эти три группы, во многих случаях мы чаще всего имеем дело с одновременным влиянием генетических, средовых и социокультурных факторов. С другой стороны, для около двух третей случаев легкой и одной трети тяжелой интеллектуальной недостаточности не были установлены причины, что подчеркивает необходимость дальнейших исследований в этом направлении. Более детальный список причин доступен на сайте ВОЗ (см. Таблицу С.1.1). Некоторые более подробно описаны ниже.

Коэффициент интеллектуальности (IQ)

IQ – это коэффициент, который получают путем использования одного из нескольких тестов. Существует много разновидностей тестов для определения IQ, с помощью которых пытаются измерить общие или специфические способности:

Таблица С.1.1 Наиболее распространенные причины интеллектуальной недостаточности

Категория	Тип	Примеры
ПЕРИНАТАЛЬНЫЕ (до рождения)	Хромосомные заболевания	<ul style="list-style-type: none"> • Синдром Дауна* • Синдром ломкой X-хромосомы • Синдром Прадера-Вилли • Синдром Клайнфелтера
	Моногенные болезни	<ul style="list-style-type: none"> • Врожденные нарушения метаболизма, такие как галактоземия* • Фенилкетонурия* • Мукополисахаридоз • Гипотиреоз* • Болезнь Тея-Сакса • Нейро-дерматологические синдромы, такие как туберозный склероз и нейрофиброматоз • Пороки формирования мозга, такие как генетическая микроцефалия, гидроцефалия и миело-менингоцеле* • Другие дисморфологические синдромы, такие как синдром Лоренса-Муна-Барде-Бидля
	Другие состояния генетической природы	<ul style="list-style-type: none"> • Синдром Рубинштейна-Тейби • Синдром Корнелия де Ланге
	Неблагоприятное воздействие окружающей среды	<ul style="list-style-type: none"> • Дефициты*, такие как дефицит йода и фолиевой кислоты • Тяжелое нарушение питания в период беременности* • Употребление психоактивных веществ*, таких как алкоголь (алкогольный синдром плода), никотин и кокаин в период беременности • Воздействие других токсических веществ*, таких как атмосферные загрязнения, тяжелые металлы, средства вызывающие аборт, и токсических медикаментов, таких как талидомида, фенидон и варфарин на ранних этапах беременности • Инфекции матери, такие как краснуха*, сифилис*, токсоплазмоз, цитомегаловирус и ВИЧ • Другие, такие как повышенные дозы радиации* и резус-несовместимость*

ПЕРИНАТАЛЬНЫЕ (непосредственно перед родами, в период родов и после них)	Третий триместр (поздняя беременность)	<ul style="list-style-type: none"> • Осложнения беременности* • Болезни* матери, такие как сердечно-сосудистые, болезни почек, диабет • Нарушения плацентарной функции
	Роды (в момент рождения)	<ul style="list-style-type: none"> • Тяжелая недоношенность, очень низкий вес при рождении, родовая асфиксия • Тяжелые или осложненные роды* • Родовая травма*
	Неонатальный период (первые четыре недели жизни)	<ul style="list-style-type: none"> • Септицемия, тяжелая желтуха*, гипогликемия
ПОСТНАТАЛЬНЫЕ (в младенчестве и детстве)		<ul style="list-style-type: none"> • Инфекционные поражения мозга, такие как туберкулез, японский энцефалит и бактериальный менингит • Травмы головы* • Хроническое отравление свинцом* • Тяжелое и длительное нарушение питания* • Недостаточная стимуляция в тяжелой форме*
*Определенно или потенциально предотвратимы		

чение, словарный запас, арифметические навыки, память, общие знания, визуальное, вербальное и абстрактное мышление и т.п. К широко известным тестам на IQ относятся: Векслеровская шкала интеллекта для детей, наборы тестов для детей Стенфорда-Бине и Кауфмана, и прогрессивные матрицы Равена. Традиционно, IQ получали путем деления ментального возраста испытуемого (возрастная группа, которая в среднем дает такой же результат в случайной выборке популяции) на хронологический возраст, умноженный на сто. Однако такой метод имеет недостатки (например, его нельзя применить к взрослым). В настоящее время результаты теста стандартизированы на репрезентативной выборке популяции; коэффициент IQ для детей относится к детям того же возраста. Средний результат определен в 100 баллов, а одно стандартное отклонение составляет 15 баллов, следовательно, у 95% населения получены результаты, укладывающиеся в два стандартных отклонения от среднего (т.е. от 70 до 130). Для точности определения IQ, его необходимо стандартизировать для популяции культурально схожей с тестируемым. Например, использование нормативов, полученных в Бразилии, приведет к необъективному результату, если тестирование будет проведено в Бирме.

Несмотря на то, что IQ может с возрастом до некоторой степени меняться, он является на удивление жесткой конструкцией и сильным прогностическим

фактором, с большой вероятностью предсказывающим достижения. IQ обладает мощной генетической составляющей, но вместе с тем огромное влияние оказывают также факторы окружающей среды. Показатель генетической обусловленности повышается по мере увеличения возраста, он может составлять всего лишь 0,2 в младенчестве, 0,4 в середине детства, и повышаться до 0,8 во взрослом возрасте. То, что казалось очевидной концепцией, с годами было искажено разногласиями во мнениях. Например, некоторые ученые считают, что интеллект представляет собой выученную комбинацию разнообразных навыков и способностей, другие убеждены, что интеллект – это отдельное качество, которое в значительной степени определено генетически, тогда как еще одни уверены, что существуют огромные расовые и этнические различия.

Тесты на IQ отличаются от тестов достижений. Последние пытаются оценить навыки и знания (например, речь, арифметические способности), обычно полученные в школе. Тесты на IQ измеряют скорее способности, а не фактические достижения (см. Главу С.3). Если в прошлом акцент делали на так называемом «общем интеллекте», то современные теории рассматривают интеллект как более сложный набор способностей в разных областях (музыкальные, механические, физические, социальные), которые могут существенно отличаться у одной и той же личности.

В Таблице С.1.2. представлены достижения в зрелом возрасте у людей с разными степенями ИН (ВНО). Ясно, что даже страдающие тяжелой степенью ИН, могут становиться, по меньшей мере, частично независимыми в заботе о себе при соответствующем наблюдении, помощи и обучении.

ПРИЗНАКИ И ПОДТИПЫ

Главными признаками ИН являются задержка интеллектуального развития и дефицит социально-адаптивного функционирования. В зависимости от степени задержки развития интеллектуального функционирования, дефицита социально-адаптивного поведения и IQ, в психиатрических классификациях выделяют четыре степени тяжести:

- **Глубокая**

IQ обычно ниже 20; глубокая интеллектуальная недостаточность составляет 1–2% от всех случаев. Эти индивиды не способны самостоятельно заботиться о себе, у них не развита речь. Их способности выражать эмоции ограничены и плохо изучены (Adams & Oliver, 2011). Очень часто наблюдаются судорожные припадки, инвалидность вследствие соматических нарушений и низкая ожидаемая продолжительность жизни.

Хашан – четырехлетний мальчик. Он все еще не может самостоятельно ходить, но может сделать несколько шагов с посторонней помощью. Он узнает членов семьи, но не может показать, где у него ухо и нос. Он может лепетать (произносит «ба-ба»), но не выучил ни одного смыслового слова. Он не подает каких-либо сигналов о том, что хочет в туалет. Его родители говорят, что он похож на годовалого ребенка.

Страдает ли Хашан интеллектуальной недостаточностью? Если да, то какой степени тяжести?

- **Тяжелая**
IQ обычно в пределах от 20 до 34; тяжелая интеллектуальная недостаточность составляет от 3 до 4% от всех случаев. Каждый из аспектов их развития в ранние годы характеризуется явной задержкой; они испытывают трудности с произношением слов и имеют очень ограниченный словарный запас. С помощью интенсивных тренировок они могут приобретать основные навыки самообслуживания, но по-прежнему нуждаются в поддержке в школе, дома и в общине.
- **Умеренная**
IQ обычно в пределах от 35 до 49; умеренная интеллектуальная недостаточность составляет около 12% от всех случаев. Такие индивиды медленно проходят стадии интеллектуального развития; у них нарушены способности к обучению и логическому мышлению, однако они способны к коммуникации и при некоторой помощи могут ухаживать за собой. Под наблюдением они могут выполнять неквалифицированную или полуквалифицированную работу.
- **Легкая**
IQ обычно в пределах от 50 до 69; легкая интеллектуальная недостаточность составляет около 80% от всех случаев. Их развитие в первые годы жизни протекает медленнее, чем у нормальных детей, и основные этапы

**Таблица С.1.2 Достижения в зрелом возрасте
в зависимости от степени интеллектуальной недостаточности**

Степень	Диапазон IQ	Взрослые достижения
Легкая	50–70	<ul style="list-style-type: none"> • Грамотность + • Навыки самообслуживания ++ • Понятная речь ++ • Полуквалифицированная работа +
Умеренная	35–50	<ul style="list-style-type: none"> • Грамотность +/- • Навыки самообслуживания + • Бытовая речь + • Неквалифицированная работа под наблюдением или без наблюдения +
Тяжелая	20–35	<ul style="list-style-type: none"> • Навыки самообслуживания с посторонней помощью + • Минимальная речь + • Выполняемая с чьей-либо помощью домашняя работа +
Глубокая	Менее 20	<ul style="list-style-type: none"> • Речь +/- • Навыки самообслуживания +/-
Примечание: +/- иногда достижимо; + достижимо; ++ определенно достижимо		

пы они проходят с задержкой. Тем не менее, они способны к общению и овладевают базовыми навыками. Лица с легкой степенью ИН не способны оперировать абстрактными понятиями, а также к анализу и синтезу, но могут приобретать навыки чтения и простого арифметического счета на уровне третьего – шестого классов. Они могут выполнять работу по дому, неквалифицированную и полуквалифицированную работу и ухаживать за собой. Обычно такие индивиды нуждаются в некоторой поддержке.

КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ

Речь

Обычно у детей с ИН отмечается снижение темпа языкового развития, они испытывают трудности с речью и выражением собственных мыслей. Степень тяжести нарушения варьирует в зависимости от глубины интеллектуальной недостаточности. Дети с легкой степенью ИН могут приобретать речевые навыки, которые несколько беднее, чем у детей с нормальным развитием. В случае тяжелой или глубокой степени дети совершенно не способны к коммуникациям или могут произносить только отдельные слова.

Восприятие

Для детей с ИН характерны замедленные реакции на стимулы из внешней среды. Они испытывают затруднения с дифференциацией небольших отличий по форме, размеру и цвету.

Познание

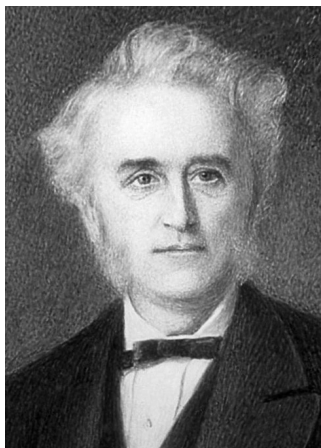
Способности анализировать, делать выводы, понимать и рассчитывать, а также абстрактное мышление часто нарушены в большей или меньшей степени, в зависимости от тяжести ИН. Дети с легкой ИН способны приобретать навыки чтения и арифметических расчетов, соответствующие уровню обычных детей в возрасте от 9 до 12 лет (Daily et al, 2000). Дети с тяжелой и глубокой ИН не способны читать, считать или даже понимать, что говорят другие.

Концентрация и память

Способность к концентрации снижена и сужена. В общем и целом, память ослаблена, и такие дети очень медленно запоминают новую информацию, хотя могут быть и исключения (например, саванты). Они испытывают затруднения при воспроизведении событий, а их воспоминания часто неточны.

Эмоции

Эмоции часто наивные и незрелые, но с возрастом могут совершенствоваться. Способность к самоконтролю ослаблена, и нередко может иметь место агрессивное и импульсивное поведение. Некоторые боязливы, замкнуты и застенчивы.



Джон Лэнгдон Даун (1828 – 1896), британский врач, впервые описавший достаточно распространенное генетическое заболевание, известное теперь как синдром Дауна

Двигательная активность и поведение

У детей с ИН часто нарушена координация движений, они могут быть неуклюжими и демонстрировать излишние движения. При тяжелой ИН у детей часто наблюдаются бессмысленные и стереотипные движения (они, например, могут раскачиваться, биться головой, кусаться, выкрикивать, рвать на себе одежду, вырывать волосы, играть с гениталиями). Может также отмечаться деструктивное, агрессивное или насильственное поведение. При умеренной и глубокой ИН могут иметь место самоповреждения – такие дети могут избивать себя, кусать.

Проблемы со здоровьем, ассоциированные с интеллектуальной недостаточностью

По сравнению с нормальными детьми, дети с интеллектуальной недостаточностью подвержены более высокому риску возникновения других проблем со здоровьем. К наиболее распространенным заболеваниям относятся: эпилепсия (22%), церебральный паралич (20%), тревожные расстройства (17%), вызывающее оппозиционное расстройство (12%), и аутизм (10%) (Oeseburg et al, 2011).

Эпилепсия

- От 1% до 13% детей с синдромом Дауна страдают эпилепсией (Arya et al, 2011)
- Эпилепсия, часто протекает в тяжелой форме и трудно поддается лечению, наблюдается у 85% пациентов с синдромом Ангельмана в первые три года жизни (Fiomara et al, 2010)
- У пациентов с ломкой X- хромосомой высокая предрасположенность к развитию эпилепсии (Qiu et al, 2008)

Проблемы с поведением

Часто встречаются такие симптомы как беспокойство (ребенок постоянно в движении, не может усидеть на одном месте), плохая концентрация, импульсивность, вспышки гнева, раздражительность и плаксивость. Могут наблюдаться также другие варианты беспокойного поведения, такие как агрессия, самоповреждения (например, удары головой) и повторяющиеся стереотипные раскачивания (см. раздел посвященный проблемному поведению). Если такое поведение постоянно и принимает тяжелые формы, то оно может стать для семьи источником серьезного стресса. Таким образом, при оказании помощи и назначении лечения необходимо уделить внимание ослаблению такого поведения.

Сенсорные нарушения

Проблемы со слухом и зрением представлены примерно у 5-10% лиц, страдающих ИН. Иногда эти проблемы решаются использованием слухового аппарата или очков, или путем хирургического вмешательства, в случае катаракты.

Как уже было отмечено ранее, интеллектуальная недостаточность может сочетаться с другими нарушениями развития, такими как церебральный паралич, проблемы с речью и аутизм. Лица с сочетанной патологией создают значительные проблемы в плане оказания помощи.

НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫЕ СОСТОЯНИЯ, АССОЦИИРОВАННЫЕ С ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

Синдром Дауна

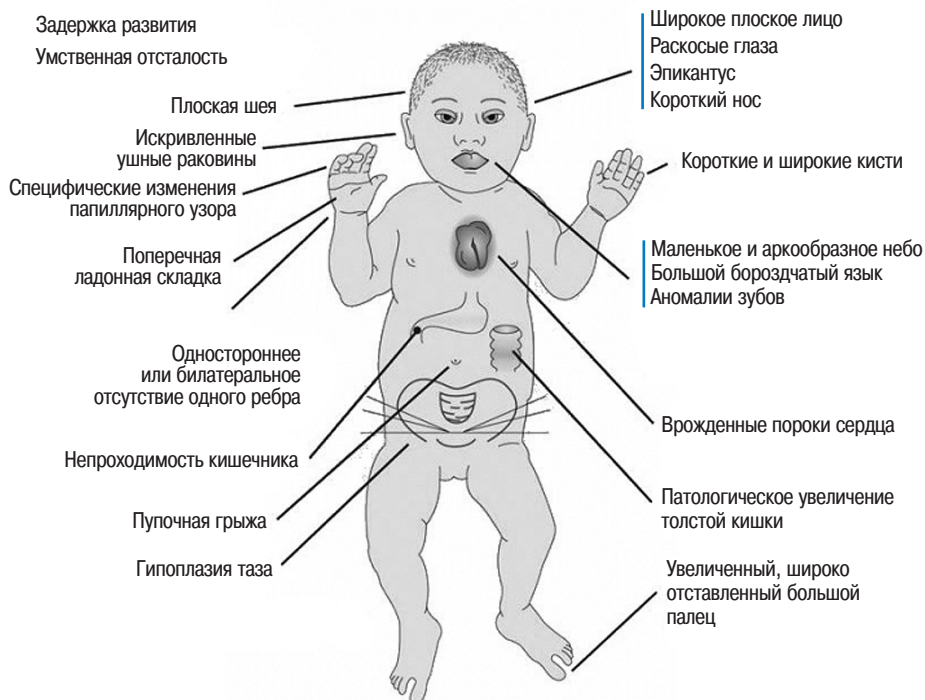
Синдром Дауна, известный также как синдром трисомии 21, представляет собой хромосомное заболевание, вызванное дополнительной копией генетического материала на 21-й хромосоме, влияющей на развитие тела и мозга. Этот синдром был впервые описан английским врачом Джоном Лэнгдоном Дауном, а в 1959 г. Жером Лежен установил, что оно вызывается трисомией 21.

Заболеваемость синдромом Дауна в среднем составляет один на тысячу новорожденных (Roizen & Patterson, 2003) и находится под влиянием возраста матери. К группе повышенного риска относятся женщины в возрасте 35 лет и старше.

Возраст матери и синдром Дауна

Риск рождения ребенка с синдромом Дауна для женщин:

- в 25 лет – 1 на 1250
- в 30 лет – 1 на 1000
- в 35 лет – 1 на 400
- в 40 лет – 1 на 100
- в 45 лет 1 на 30
- в 49 лет 1 на 10



Синдром Дауна может быть диагностирован, как пренатально, так и постнатально с помощью хромосомного анализа, в соответствии с которым его можно разделить на четыре группы: трисомия 21, мозаицизм, транслокация и дупликация части хромосомы 21.

К клиническим признакам синдрома Дауна относятся:

- Интеллектуальная недостаточность, обычно легкая; они обладают хорошими социальными навыками
- Характерный внешний вид, включая брахицефалию, эпикантус, монголоидный разрез глаз, страбизм, пятна Брушфилда на радужке, плоский нос, низко посаженные и округленные ушные раковины, макроглоссию, открытый рот, короткую шею, брахидактилию, клинодактилию пятого пальца, атипичные отпечатки пальцев, широкое расстояние между большим и указательным пальцем ноги, известное как сандалевидная стопа
- Нарушения физического развития, такие как низкий рост, укороченные конечности и слабые связки
- Часто присутствуют разнообразные сопутствующие медицинские проблемы, включая врожденные пороки сердца, дуоденальную обструкцию, потерю слуха, офтальмологические проблемы, гипотиреозидизм, рано начинающуюся деменцию и лейкемию.

ПРЕМУТАЦИЯ

Премутация – это изменение генетического аппарата, предшествующее мутации без нарушения функции гена. При заболеваниях вызванных экспансией тринуклеотидных повторов, таких как хрупкая X хромосома, премутация представляет собой чрезмерно большой аллель, который не ассоциируется с клиническими симптомами, но может развиваться в полную мутацию при передаче потомку. Полная мутация вызывает развитие клинических симптомов заболевания.

Синдром Дауна может быть выявлен путем пренатального скрининга. Наиболее распространенные скрининговые процедуры включают: а) анализ содержания в сыворотке крови матери альфафетопротеина (AFP), человеческого хорионического гонадотропина (hCG), неконъюгированного остриола и ингибина-Альфа (INHA) на 15 – 20 неделях беременности; б) ультразвуковое исследование толщины воротниковой зоны плода с измерением уровня в крови матери свободного бета-hCG и ассоциированного с беременностью протеина плазмы (PAPP) на 10 – 13,5 неделях беременности; либо а) и б). Для семей с высоким риском зачатия ребенка с синдромом Дауна более точные результаты дадут инвазивные диагностические тесты, такие как амниоцентез,

биопсия ворсин хориона, или чрезкожный забор пуповинной крови, выполненные в конце первого триместра, или в начале второго триместра беременности.

Синдром ломкой X-хромосомы

Синдром ломкой X-хромосомы (известный также как синдром Мартина Белла и синдром Эскаланте) относится к группе X-связанных хромосомных заболеваний и представляет собой наиболее распространенную наследуемую форму интеллектуальной недостаточности. Он также ассоциируется с аутизмом. Мартин и Белл впервые описали этот синдром в 1943 году, а Герберт Лубс (Herbert Lubs) в 1969 году выявил вторичную перетяжку на длинном плече X-хромосомы.

Синдром ломкой X-хромосомы характеризуется экспансией до 200 копий единичных повторяющихся CGG тринуклеотидов в 5'-нетранслируемой области

гена X ID 1 (FMR1), локализованного в зоне q27,3 длинного плеча X-хромосомы (Xq27.3), которая приводит к подавлению транскрипции белка FMRP.

Заболеваемость составляет примерно 1 на 2000-5000 человек, и встречается среди мужчин на 30% чаще, чем среди женщин (Hessl et al, 2002; Ridaura-Ruiz et al, 2009). Синдром ломкой X-хромосомы, это X-связанное доминантное расстройство с переменной экспрессивностью и возможно редуцированной пенетрантностью, которое передается преимущественно женщинами, но поражает чаще мужчин, поскольку они в норме имеют только одну копию X-хромосомы.

Выраженность клинических проявлений синдрома хрупкой X-хромосомы в виде физических, когнитивных, эмоциональных и поведенческих симптомов колеблется от легкой до тяжелой степени. В целом у женщин это заболевание протекает значительно легче по сравнению с мужчинами. Физический фенотип включает длинное узкое лицо с выступающим лбом и оттопыренными ушами, повышенную подвижность суставов, связанную с дисплазией соединительной ткани, повышенную гибкость больших пальцев и макроорхидизм у мальчиков по достижению половой зрелости. У индивидов с синдромом хрупкой X-хромосомы обычно отмечается когнитивный дефицит – IQ колеблется от нормальных или пограничных уровней, до выраженного снижения, равно как и рабочая память, исполнительные функции, а также математические и зрительно-пространственные способности. В раннем детстве заметна также задержка развития понимания речи. Часто встречаются эмоциональные и поведенческие проблемы, включая тревогу, расстройства настроения, отдельные признаки расстройства дефицита внимания и гиперактивности, симптомы, похожие на обсессивно-компульсивные (например, повторяющиеся действия и фразы), агрессивное и аутоагрессивное поведение, а также проблемный темперамент. Синдром хрупкой X-хромосомы является распространенной причиной аутизма. Могут также обнаруживаться такие неврологические проблемы как судорожные припадки. Кроме того, считается, что у лиц – носителей премутации (количество повторов CGG от 55 до 200) развивается клиническое расстройство, характеризующееся легкими затруднениями при обучении, эмоциональными проблемами, синдромом истощения яичников, а также нейро-дегенеративным расстройством под названием синдром ассоциированного с хрупкой X-хромосомой тремора/атаксии у людей старшего возраста.

К генетическим тестам на экспансию повторяющихся CGG тринуклеотидов гена FMR1, позволяющим диагностировать синдром хрупкой X-хромосомы относятся полимеразная цепная реакция и блоттинг по Саузерну, которые необходимо проводить всем лицам с задержкой развития, пограничными интеллектуальными способностями, интеллектуальной недостаточностью и аутизмом. Следует также рассмотреть нуклеотидную последовательность гена FMR1, чтобы исключить его делеции, если обнаруживается нормальное количество повторов CGG (Garber et al, 2008).

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ СИНДРОМА ЛОМКОЙ X-ХРОМОСОМЫ

В среднем:

- 1 из 3600-4000 мужчин рождаются с полной мутацией ломкой X-хромосомы и они будут страдать синдромом ломкой X-хромосомы
- 1 из 4000 – 6000 женщин рождаются с полной мутацией ломкой X-хромосомы, но только у 50% из них появятся некоторые признаки синдрома ломкой X-хромосомы
- 1 из 800 мужчин является носителем премутации ломкой X-хромосомы
- 1 из 260 женщин является носителем премутации ломкой X-хромосомы

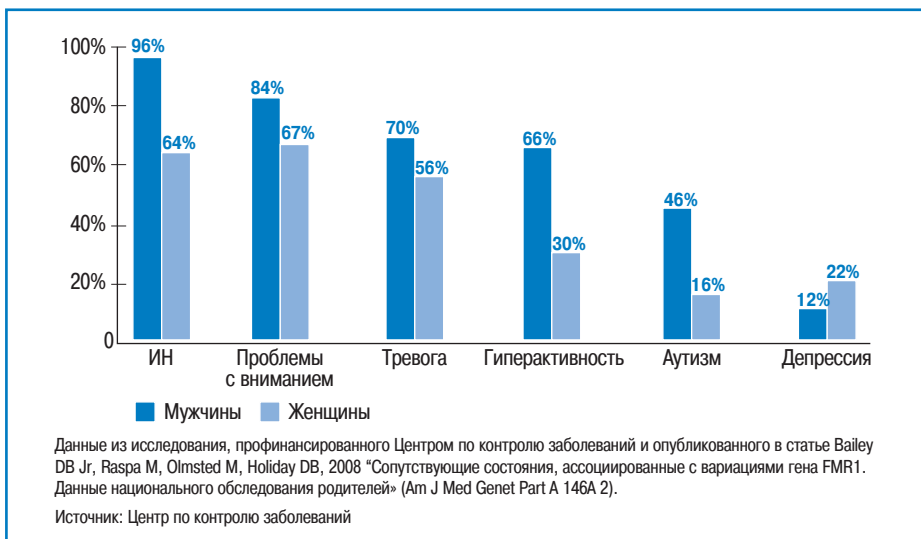


Рисунок С.1.2 Процент детей с хрупкой X-хромосомой диагностированных или пролеченных по поводу других заболеваний



Основные характеристики синдрома хрупкой X-хромосомы включают вытянутое лицо, большие или оттопыренные уши, и низкий мышечный тонус

Если выявлена премутация или полная мутация хрупкой X-хромосомы, рекомендовано генетическое консультирование всей семьи, необходимо также спланировать ряд тестов для всех членов семьи. Хотя само по себе генетическое консультирование не может предупредить развитие синдрома хрупкой X-хромосомы, все же очень важно предоставить семьям из группы риска возможность пройти тщательное репродуктивное консультирование и начать соответствующие вмешательства еще в младенческом возрасте.

Фенилкетонурия

Фенилкетонурия (ФКУ) – наследуемое по аутосомно-рецессивному типу заболевание, впервые описанное в 1934 году норвежским врачом Иваром Асбёрном Фёлингом. Это заболевание вызывается мутациями гена фенилаланин гидроксилазы или других генов, отвечающих за кодирование ферментов, обеспечивающих синтез или метаболический цикл кофактора тетрагидробиоптерина (ВН4), что в результате приводит к нарушению метаболизма фенилаланина, и повышенному содержанию его (или связанных с ним субстанций) в крови, мозге и в моче. Повышенные концентрации фенилаланина оказывают токсическое действие и вызывают нарушение нейропсихологических функций. Распространенность фенилкетонурии в мировом масштабе варьирует под влиянием этнических и социальных факторов (например, частоты кровного родства). В Европе распространенность составляет около одного случая на 10000 живорожденных, однако в Турции один случай на 4000, от одного на

25000 до одного на 50000 в странах Латинской Америки и один на 100000 живорожденных в некоторых регионах Китая (Blau et al, 2010).

Фенилкетонурия диагностируется в том случае, если аминокислотный анализ крови обнаруживает повышенное содержание в ней фенилаланина (> 120 ммоль/л). Чтобы уточнить, имеется ли у пациента с гиперфенилаланинемией дефицит синтеза или регенерации ВН4, определяется содержание птеринов в моче или активность редуктазы двугидроптеридиновой (DHPR) в сухой капле крови, либо необходимо провести тест нагрузки ВН4 (Blau et al, 2010). Паттерны птеринов в моче определяют несколько типов ФКУ:

- *Классическая ФКУ с дефицитом фенилаланин гидроксилазы*: общий уровень птеринов высокий, однако соотношение между неоптерином и биоптерином в норме
- *Дефицит GTP циклогидролазы (GTP-CH) I*: очень низкий уровень биоптеринов, либо они вообще не определяются
- *Дефицит 6-пирувоилтетрагидроптерин синтазы (6-PTS)*: высокий уровень неоптерина, при этом низкий или граничный уровень биоптерина, и высокий примаптерина
- *Дефицит дигидроптеридин редуктазы (DHPR)*: неоптерин в норме, повышенное содержание биоптерина.

Дети с ФКУ выглядят нормальными при рождении, но постепенно начинают демонстрировать отставание в развитии, сопровождающееся осветлением кожи, волос, глаз, экзематозной сыпью, «мышинным» запахом, двигательными дефектами, судорогами, проблемами с поведением и аутизмом. Ранний скрининг, диагностика и адекватное вмешательство могут предупредить индивидов с ФКУ от дальнейшего повреждения мозга. Скрининговое исследование крови новорожденных на ФКУ обычно проводится между третьим и седьмым днем с момента рождения и повторяется в среднем через две недели для верификации результатов первоначального теста, и в случае позитивного результата проводятся дальнейшие диагностические тесты.

Вмешательство должно проводиться сразу же после подтверждения диагноза. До настоящего времени наиболее эффективным методом остается ограничение поступления в организм фенилаланина с пищей: свободная от фенилаланина диета с пониженным содержанием белка; избегают продуктов богатых протеином (таких как мясо, рыба, молоко, яйца, стандартный хлеб, большинство сыров, орехи и семечки) и содержащих аспартам (мука, соя). Пациентам с ВН4-зависимым типом, выявленным с помощью теста нагрузки ВН4 могут быть назначены лекарственные препараты, содержащие ВН4. Другие подходы, такие как лечение большими дозами нейтральных аминокислот, использование фенилаланин аммиаксилазы и генная терапия находятся на стадии

НАСЛЕДУЕМЫЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ РАССТРОЙСТВА

Хромосомы в человеческих клетках содержат гены, которые контролируют рост и созревание. Некоторые из них ответственны за химические (метаболические) реакции, играющие важную роль в развитии мозга. Если такой ген с дефектом, то это может привести к нарушению метаболических реакций и вызвать такие проблемы, как умственная отсталость. Фенилкетонурия – одно из таких расстройств. Для детей с фенилкетонурией кроме умственной отсталости характерны светлые волосы и кожа, маленькая голова и склонность к судорогам.

исследований (Blau et al, 2010). Для достижения лучших результатов необходимо регулярно проводить мониторинг содержания фенилаланина в крови на протяжении всей жизни, и своевременно вносить изменения для поддержания требуемого терапевтического уровня.

Врожденный гипотиреоз

Врожденный гипотиреоз – это эндокринное заболевание, вызванное дефицитом тиреотропного гормона, и проявляющееся после рождения. Различают две формы – перманентный и преходящий врожденный гипотиреоз. Перманентная форма обычно ассоциирована с дисгенезией щитовидной железы, дисфункцией синтеза или метаболизма тиреоидного гормона или дефицитом тиреотропного гормона гипофиза (ТТГ), тогда как преходящий гипотиреоз связан с дефицитом йода, приемом матерью анти тиреоидных средств или трансплацентарным переносом антител матери (TRB-Ab), блокирующих рецепторы тиреотропина. Случаи врожденного гипотиреоза регистрируются с частотой в среднем один на 2000 – 4000 новорожденных (Rastog et al, 2010).

Врожденный гипотиреоз диагностируется путем определения содержания в сыворотке крови ТТГ, общего и свободного Т4, а также показателя поглощения радиоактивного Т3 ионообменными смолами. В соответствии со стандартизированными по возрасту диапазонами нормальных значений, первичный врожденный гипотиреоз подтверждается при повышении содержания ТТГ, и снижении либо свободного, либо общего Т4, тогда как вторичный (центральный) врожденный гипотиреоз вероятен, если снижено содержание Т4, а ТТГ не повышено. Существуют другие диагностические тесты, позволяющие определить основную этиологию, включая количественное определение йода в моче, поглощение радиоизотопов и сканирование, ультразвуковую эхографию щитовидной железы, количественное определение тиреоглобулина в сыворотке крови, определение анти тиреоидных антител, оценку дефицита других гипофизарных гормонов, МРТ головного мозга и генетическое обследование.

Дефицит йода (вызывающий гипотиреоз) является единственной большой предотвратимой причиной умственной отсталости и серьезной проблемой общественного здравоохранения. Эта проблема может быть решена с помощью содержащих йод пищевых добавок, таких как йодированная соль.

К клиническим признакам врожденного гипотиреоза у младенцев относятся: постоянная желтуха, недостаточное питание, тихий и слишком долгий сон, запоры, понижение температуры тела, повышенная плаксивость, пупочная грыжа, брадикардия, гипотония с запаздывающими рефлексамии. У некоторых может пальпаторно определяться увеличение щитовидной железы. Врожденный гипотиреоз внешне проявляется такими признаками, как: расширенный задний родничок, отечное лицо, уплощенный нос, ложный орбитальный гипертелоризм, а также открытый рот с макрогlossией. Без лечения, врожденный гипотиреоз может привести к задержке развития, психическому дефекту и кардиологическим проблемам.

Важное значение в предупреждении развития ИН при врожденном гипотиреозе имеют скрининговые тесты на заболевания щитовидной железы новорожденных и раннее лечение. Для определения уровня ТТГ образец крови из

пятки новорожденных, взятый между вторым и пятым днем после рождения, помещают на специальный фильтрованный тест бланк. Второй тест (особенно у родившихся преждевременно и доношенных детей с признаками заболевания и с «отсроченным повышением уровня ТТГ») проводится между второй и шестой неделями после рождения. Если по результатам первоначального теста уровень ТТГ в сыворотке крови > 30 мЕд/л или > 15 мЕд/л цельной крови, то должен быть проведен подтверждающий тест функции щитовидной железы (Rastog & LaFranchi, 2010).

Как только подтверждается диагноз врожденного гипотиреоза, необходимо сразу же начать пероральное лечение тироксином с последующим внимательным наблюдением, особенно в первые два три года жизни, очень важные для положительного неврологического исхода. Для наиболее быстрой нормализации уровня Т4 и ТТГ в сыворотке крови рекомендованы высокие дозы левотироксина под тщательным наблюдением, с тем, чтобы в случае неправильного результата быстро откорректировать дозу. Однако у детей с центральным врожденным гипотиреозом следует начинать с невысоких доз левотироксина, постепенно повышая их, с одновременным назначением физиологических доз кортикального гормона для предупреждения внезапного гипокортицизма. Лечение преходящего гипотиреоза длится несколько лет, тогда как при перманентной форме этого заболевания лечение продолжается всю жизнь. В семьях с риском рождения ребенка с гипотиреозом следует рассмотреть возможность проведения генетического консультирования и антенатальной диагностики.

Синдром Прадера-Вилли

Синдром Прадера-Вилли – это редкое генетическое заболевание хромосомы 15q11-13. Оно впервые было описано в 1959 г. Андреа Прадером и Гейнрихом Вилли в 1959 г. Симптомы включают: снижение мышечного тонуса, проблемы с питанием, маленький рост, неполное половое развитие, когнитивную недостаточность, и постоянное чувство голода, которое может приводить к перееданию и ожирению. Распространенность составляет в среднем от одного случая на 25 000 до одного на 1 000 новорожденных (Killeen, 2004). У лиц с синдромом Прадера-Вилли высокий риск возникновения проблем с обучением и вниманием. По результатам исследований у большинства этих лиц ограничение умственных способностей в среднем находится в пределах легкой/пограничной/неглубокой степени (Curfs & Fryns, 1992; Cassidy, 1997).

Традиционно синдром Прадера Вилли диагностировали по клиническим признакам, однако в настоящее время диагноз может быть подтвержден с помощью генетического тестирования. Синдром Прадера-Вилли не поддается лечению. Ранняя диагностика дает возможность применения ранних вмешательств. Таким детям следует назначить лечение способствующее повышению мышечного тонуса. Показаны также логопедические занятия и трудовая терапия. Дети школьного возраста достигнут лучших результатов в высоко структурированном школьном окружении, а также при специальном обучении. Хорошие результаты также дают ежедневные инъекции рекомбинантного соматотропного гормона.

Синдром Ангельмана

Синдром Ангельмана – комплексное генетическое заболевание, характеризующееся задержкой физического и интеллектуального развития, тяжелым нарушением речи, судорожными припадками, атаксией, хаотичными движениями рук, счастливым выражением лица с частым смехом или улыбкой. Он был впервые описан Гарри Ангельманом в 1965 году. Распространенность составляет в среднем от 1 на 10000 до 1 на 20000 новорожденных (Petersen et al, 1995; Steffenburg et al, 1996).

Синдром Ангельмана вызывается отсутствием некоторых генов в одной из областей 15-й хромосомы, чаще всего из-за делеции этой области. Основанием для диагноза является наличие клинических признаков, в сочетании с результатами молекулярно-генетического исследования или цитогенетического анализа. Доступны согласованные критерии диагностики синдрома Ангельмана (Williams, 2006). Анализ характерных для родителей следов метилирования ДНК в области q11.2-q13 15-хромосомы позволяет выявить в среднем 78% индивидов с синдромом Ангельмана; меньше у 1% обнаруживается цитогенетически видимая перегруппировка хромосом. Анализ последовательности аминокислот гена UBE3A выявляет мутации еще у 11%. Следовательно, молекулярно-генетическое исследование выявляет aberrации примерно у 90% индивидов с синдромом Ангельмана (Dagli & Williams, 2011). На сегодняшний день специфическое лечение синдрома Ангельмана отсутствует; назначается симптоматическое лечение (например, можно контролировать эпилепсию с помощью антиконвульсантов).



На этих фотографиях представлены дети с генетически подтвержденным диагнозом синдрома Ангельмана. Чаще всего наблюдается счастливое выражение лица и нестабильная походка с приподнятыми руками. Иногда внешний вид позволяет предположить диагноз, но обычно черты лица не характерны.

Источник: Gene Reviews

Галактоземия

Галактоземия – аутосомно-рецессивное генетическое заболевание, связанное с дисфункцией ферментов, ответственных за превращение галактозы в глюкозу. Такое нарушение функции приводит к накоплению в крови и тканях галактозы, оказывающей мощное токсическое воздействие на организм, в результате чего развивается ИН и множественные повреждения внутренних органов. Это заболевание было впервые описано Гоппертом (Goppert) в 1917 году, и только в 1956 г. Герман Калцкман впервые установил, что в его основе лежит нарушение метаболизма галактозы. Распространенность галактоземии примерно 1 случай на 60 000 новорожденных.

В зависимости от того какие ферменты поражены, галактоземию можно классифицировать на три типа:

- Тип I, классическая галактоземия, связанная с дефицитом галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы (GALT)
- Тип II, дефицит галактокиназы (GLK)
- Тип III, дефицит UDP-галактозо-эпимеразы (GALE)

Диагноз галактоземии ставится на основании результатов анализа крови или мочи на активность трех перечисленных выше ферментов и количественного определения содержания галактозы. Кроме того, в настоящее время доступно молекулярно-генетическое исследование (Elsas, 2010).

У младенцев с галактоземией отмечают неспецифические симптомы, включая тошноту, диарею, недостаточное питание, выраженную желтуху, гепатомегалию, плохое прибавление в весе, вялость и геморрагический диатез. Если не начать срочно лечение, могут развиваться следующие нарушения: печеночная недостаточность, катаракта, интеллектуальная недостаточность, задержка развития и смерть. Тем не



менее, даже в случае раннего и адекватного лечения у детей старшего возраста и у взрослых возможны хронические и вторичные осложнения, включая задержку развития, снижение интеллектуального функционирования, дефекты речи, двигательные проблемы, пониженную обучаемость и угасание функции яичников.

Чтобы предупредить первичные проявления галактоземии, важно проводить скрининговые тесты всем новорожденным и в случае выявления расстройства немедленно вводить ограничения на все содержащие лактозу продукты и медикаменты. Симптомы исчезают быстро, и если диетотерапию начать в первые три – десять дней от момента рождения, то прогноз будет благоприятным. К другим вмешательствам относятся кальциевые добавки, офтальмологическое обследование, оценка развития и речи. Для семей с риском рождения ребенка с галактоземией рекомендовано генетическое консультирование и пренатальная диагностика.

Алкогольный синдром плода

Алкогольный синдром плода, наиболее тяжелая форма расстройств алкогольного спектра у плода, представляет собой причину интеллектуальной недостаточности, которую можно предупредить. Алкогольный синдром плода – это результат злоупотребления алкоголем во время беременности (особенно в первые три месяца), которое может нанести непоправимый вред развивающемуся плоду, особенно его головному мозгу. Показатель распространенности варьирует в зависимости от потребления алкоголя в популяции; так в США – это от 0, 2 до 1,5 случаев рождения с алкогольным синдромом плода на 1000 новорожденных (Centers for Disease Control and Prevention, 2009).

Осведомленность об этом расстройстве среди практикующих врачей невысокая, поэтому выявление его также на низком уровне, при этом многие случаи остаются недиагностированными. Вместе с данными анамнеза об употреблении матерью алкоголя, врачи в настоящее время при диагностике главным образом опираются на три характеристики (Centers for Disease Control and Prevention, 2009):

- Аномалии строения лица
- Нарушения со стороны центральной нервной системы
- Дефицит роста и веса

Более эффективные диагностические средства раннего выявления этого синдрома с использованием биологических маркеров, таких, как сложные эфиры жирных кислот в меконии, в настоящее время находятся на стадии исследования (Bearer et al, 2005).

Клинические симптомы варьируются в зависимости от количества, частоты и длительности воздействия алкоголя, материнских и генетических влияний. Младенцы с алкогольным синдромом плода обычно демонстрируют задержку развития и комбинацию характерных кранио-фациальных аномалий, к которым относятся: сглаженный губной желобок, тонкая верхняя губа, короткие глазные щели, эпикантус, запавшая переносица, короткий вздернутый нос, неправильной формы уши, уплощенная верхняя челюсть. Очень часто при алкогольном синдроме плода встречаются аномалии центральной нервной системы, среди них в частности:

микроцефалия, судорожные припадки, плохая двигательная координация, нейро-сенсорная потеря слуха, когнитивные и функциональные нарушения. Более того, алкогольный синдром плода может вызывать предрасположенность к психиатрическим заболеваниям и зависимости от алкоголя.

Единственный способ профилактики алкогольного синдрома плода – не допускать употребление алкоголя в период беременности. Необходимо также проводить санитарное просвещение среди беременных женщин и среди тех, которые планируют беременность. Кроме того, в выявлении рискованного поведения и проведении мероприятий, предупреждающих дальнейшее повреждение плода, могут помочь скрининговые опросники и биохимические маркеры, указывающие на употребление алкоголя матерью. Крайне необходимы дальнейшие исследования в этой области (Ismail et al, 2010).

ДИАГНОСТИКА ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

В соответствии с DSM и МКБ, диагноз интеллектуальной недостаточности (или умственной отсталости) должен отвечать трем критериям:

- Интеллектуальное функционирование значительно ниже среднего (IQ меньше или равен 70)
- Сопутствующие нарушения адаптивного функционирования или его дефицит (т. е. эффективность соответствия человека стандартам для его возраста и его культурной группы) по крайней мере, в двух из перечисленных сфер: коммуникация, самообслуживание, семейная жизнь, социальные/межличностные навыки, использование ресурсов общества, управление собой, функциональное умение учиться, работа, досуг, здоровье и безопасность.
- Расстройство возникает до 18 лет.

Подтипы и их характеристики описаны ранее в этой главе. Диагноз требует полной профессиональной оценки интеллекта и адаптивного поведения. Дети с ИН попадают в поле зрения профессионалов чаще всего из-за проблем с поведением, а не из-за низкого интеллекта. Умеренная и тяжелая степени диагностируются раньше, так как такие дети явно отстают в прохождении основных этапов развития. Легкая степень становится очевидной в начальной школе в результате проблем с учебой, или даже позже – в подростковом возрасте.

Всесторонняя оценка должна включать детальные вопросы, касающиеся:

- Анамнеза родителей и семьи: наследственные заболевания, инфекции в период беременности, подверженность влиянию токсических веществ в пренатальный период, перинатальные повреждения, недоношенность и метаболические расстройства
- Развития: речевые и двигательные навыки, социализация, понимание и счет
- Окружения, в котором растет ребенок: образование, ресурсы и семейное окружение.

ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ И DSM-5

В новом пересмотре классификации DSM предлагается сменить название этой группы расстройств на «расстройство интеллектуального развития», и при диагностике в меньшей степени полагаться на IQ. В соответствии с этим предложением диагноз расстройства интеллектуального развития будет требовать:

- Наличия дефицитов общих психических способностей, таких как рассуждение, решение проблем, планирование, абстрактное мышление, суждение, академическая успеваемость и обучение на опыте, при этом IQ должен составлять два или более стандартных отклонения от среднего в популяции одинаковых с испытуемым возраста и культурной группы
- Эти дефициты существенно нарушают функционирование, ограничивая участие и выполнение одного или более аспектов повседневной жизни, таких как коммуникации, общественное участие, функционирование в школе и на работе, или личную независимость дома или в условиях общины. Такие ограничения вызывают необходимость в постоянной поддержке в школе, на работе или самостоятельной жизни.
- Начало в период развития

При физическом осмотре, проводимом психиатром или педиатром, необходимо обратить особое внимание на наличие симптомов, ассоциированных с ИН. Например, внешние особенности лица (например, широкое плоское лицо при синдроме Дауна) (Сопор, 1999), или пятна Брушфильда (маленькие белые и серовато-коричневые пятна по краям радужной оболочки, также часто встречающиеся при синдроме Дауна), которые могут насторожить врача в плане возможности ИН.

Определение IQ обязательно во всех случаях подозрения на ИН. IQ следует измерять с помощью (если это вообще возможно) широко признанных тестов, стандартизированных для специфической, культурально схожей популяции (например, нормативные данные, полученные в популяции в Германии, не следует использовать для детей в Китае). К широко распространенным тестам относятся: *Векслеровская шкала интеллекта для детей* и *Шкалы интеллекта Стэнфорда-Бине*.

Следует также оценить адаптивное поведение. Для этого профессионалы сравнивают функциональные способности ребенка с другими детьми того же возраста и уровня образования. Существует много шкал для оценки адаптивного поведения, таких как *Шкала адаптивного поведения Вайланд* и *Система оценки адаптивного поведения-II*, тем не менее, точная оценка адаптивного поведения требует также клинической оценки.

Лабораторные исследования (например, генетическое тестирование), с помощью которых можно попытаться выяснить этиологию ИН, показаны всем пациентам, так как это может серьезно повлиять на выбор метода лечения, прогноз и профилактику. Объем этих исследований в значительной степени зависит от ресурсов родителей и доступности таких тестов в конкретной стране.

Дифференциальная диагностика

Термин «задержка развития» представляет собой более широкое понятие, чем интеллектуальная недостаточность. Он указывает на то, что ребенок испытывает трудности в одной или нескольких областях адаптивного функционирования; это не обязательно означает, что у него существенно нарушены когнитивные способности. Другими словами, несмотря на то, что индивиды с ИН демонстрируют признаки задержки общего развития, не все дети с задержкой развития интеллектуально неполноценны.

К наиболее распространенным состояниям, которые могут ошибочно диагностироваться как ИН, относятся специфические расстройства развития и низкая успеваемость в школе. При первом состоянии, дети могут казаться недоразвитыми, поскольку не успевают в одном или нескольких школьных навыках (например, чтение, арифметический счет), тогда как на самом деле имеют средний IQ. Во

втором, низкая успеваемость в школе, имитирующая ИН, может быть связана с другими факторами, такими как депрессия или непосещение школы (см. Главу С.3). Следует также исключить возможность тяжелой средовой депривации (хотя она встречается достаточно редко), которая может проявляться симптомами сходными с ИН (например, обездоленные и недостаточно стимулируемые дети сиротских приютов). Многие дети с расстройствами аутистического спектра также страдают ИН, однако они демонстрируют специфические для этих расстройств симптомы. В таком случае необходимо выставлять оба диагноза.

Пограничное интеллектуальное функционирование

Между «нормальным» и «ниже среднего» IQ нет жесткой границы, что также подтверждается фактом, что для диагноза ИН необходимо наличие психологического нарушения. Индивиды с IQ в диапазоне от 71 до 85 (*пограничное интеллектуальное функционирование*) составляющие около 7% населения, не настолько неполноценны, чтобы это давало право ставить им диагноз ИН, тем не менее, они сталкиваются с серьезными проблемами из-за ограниченных когнитивных способностей. Они, возможно, могут заниматься повседневной деятельностью или выполнять простую работу без посторонней помощи, но более уязвимы к стрессовым событиям в жизни, и в результате более предрасположены к психическим расстройствам.

РЕШЕНИЕ ПРОБЛЕМЫ

Во всех случаях ИН основой лечения является раннее выявление и раннее вмешательство. Поскольку специфическую этиологию невозможно определить почти в 40% случаев, а многие известные причины не поддаются лечению, то в большинстве случаев цель лечения будет не в том, чтобы добиться «излечения», а в том, чтобы минимизировать симптоматику и инвалидизацию с помощью снижения риска (например, обеспечение в безопасности дома и в школе), обучения навыкам самостоятельности, повышения качества жизни и поддержки со стороны семьи и опекунов. Конкретные цели и способы лечения для каждого индивида в значительной степени будут зависеть от тяжести ИН и сочетанной патологии.

Этиологическое лечение

Если у новорожденного выявляется причина ИН, обычно это удается с помощью скрининга, следует назначить этиологическое лечение (например, при таких заболеваниях, как ФКУ, врожденный гипотиреоз или галактоземия), как уже говорилось ранее в этой главе.

Проблемное поведение и поведенческие вмешательства

Проблемное поведение – это термин, используемый для описания особенностей поведения, которые создают сложности и напряжение в повседневной жизни индивидов с ИН и их опекунов, снижая качество жизни и жизнеспособность. Оно

представлено широким диапазоном проблем, к которым, среди прочих, относятся: агрессия, самоповреждения (такие как удары головой, заглывание или ингаляция инородных тел), уничтожение предметов, неподчинение, своеобразные привычки (например, ограниченный набор пищевых продуктов), и социально неприемлемое поведение. Эти проблемы часто заставляют опекунов обращаться за медицинской помощью и легко могут наносить вред способности семьи ухаживать за такими детьми и справляться с ними, что часто приводит к отвержению, или, в более тяжелых случаях, к институционализации.

Как и у здоровых, у детей с ИН проблемное поведение выполняет определенную функцию и не прекращается, а также подкрепляется, если детям удается с его помощью менять их внутреннюю или внешнюю среду, например, добиваться внимания, избегать обязанностей или не выполнять требований, получать доступ к предпочитаемой деятельности или объектам, к контролю над своей собственной жизнью или сенсорной обратной связи, а также ослабить тревогу или возбуждение. В основе проблемного поведения лежат комплексные причины. К ним относятся:

- Медицинские
 - нераспознанная боль или дискомфорт
 - побочные эффекты медикаментов
 - злоупотребление психоактивными веществами
 - другие заболевания, такие как эпилепсия
 - специфичные для синдрома поведенческие фенотипы
- *Двойной диагноз*. Как уже было отмечено ранее, среди лиц с ИН достаточно распространены психические расстройства. Сопутствующие психиатрические заболевания (часто именуемые «двойной диагноз») отмечаются примерно у половины индивидов с ИН. Чаще всего это: СДВГ, депрессия, аутизм, расстройство поведения. Однако такие заболевания как шизофрения и биполярное расстройство наблюдаются с такой же частотой, что и в здоровой популяции. Проявления психических расстройств, таких как шизофрения, депрессия и обсессивно-компульсивное расстройство у индивидов с легкой степенью ИН примерно такие же, как и у других людей. Тем не менее, диагностика у детей с умеренной и тяжелой ИН может оказаться сложной из-за того, что такие дети демонстрируют неорганизованные, непредсказуемые и малопонятные симптомы, сопровождающиеся неспособностью описать свои переживания:
 - депрессия может проявляться замкнутостью, раздражительностью и агрессией
 - маниакальные эпизоды могут проявляться отчетливыми эпизодами, когда дети с ИН совершают побеги, становятся возбужденными, раздражительными или расторможенными
 - агрессия без видимого провоцирующего фактора и сочетающаяся со странным поведением, напоминающим поведение человека, испытывающего галлюцинации или подозрительностью может свидетельствовать о шизофрении.

Подозрение может вызвать наличие в семейном анамнезе психических заболеваний, таких как шизофрения или аффективные расстройства. Своевременно выявление и лечение таких сопутствующих заболеваний снижает инвалидизацию, бремя семьи и повышает качество жизни. В распоряжении врача имеются опросники, которые могут помочь ему в оценке сопутствующих психиатрических проблем: *Перечень поведения согласно развитию соответствующего возрасту поведения* (Developmental Behaviour Checklist (DBC; Einfeld & Tonge, 2002)), на 96 вопросов, и *Опросник отклоняющегося поведения* (Aberrant Behavior Checklist (ABC; Aman et al, 1985)) на 58 вопросов.

- Влияние окружающей среды
 - проблемы в бытовой и рабочей среде (например, ограниченная стимуляция, конфликты в семье, запугивание)
 - жизненные события (например, смена школы, смерть или развод)
 - коммуникационные проблемы (например, неспособность к коммуникации, опекуны не ориентированы на потребности ребенка, неправильное решение проблем, подкрепляющее проблемное поведение)
 - стадии жизни (например, период полового созревания)
 - поведение выполняет определенную функцию, или служит определенной цели; проблемное поведение не прекращается, если с его помощью индивиду удастся успешно менять свою внутреннюю или внешнюю среду.

Коррекция проблемного поведения

В большинстве стран лица с ИН и проблемным поведением, или двойным диагнозом относятся к наиболее малоимущей группе населения, и очень часто объем получаемой ими помощи ниже нормы. Одна из ключевых ролей профессионалов в области психического здоровья при работе с людьми с ИН заключается в коррекции проблемного поведения. Это требует значительного количества времени, опыта и навыка. С самого начала необходимо определить относится ли данный случай к тем, которые поддаются лечению (как указано выше) и провести анализ поведения. Проблема может проявлять себя в условиях домашнего окружения, школы, места профессионального обучения или учреждения или организации, занимающейся временным уходом за больными и инвалидами. Анализ поведения включает:

- Детальное описание проблемного поведения
- Когда и где оно имеет место (время, место, действия, контекст)
- Последовательность событий и взаимоотношения с другими: возможные провоцирующие моменты, как реагируют другие люди, подкрепляют ли эти реакции проблемное поведение?
- Фактор умений и навыков (или их отсутствия)
- Потенциальные потребности, удовлетворяемые с помощью проблемного поведения.

После выяснения всех обстоятельств, может быть разработан план вмешательства. Первой целью будет гарантирование безопасности ребенка с ИН и семьи или опекунов. Второй – смягчение нежелательного поведения. В большинстве случаев

это потребует привлечения семьи, учителей или сотрудников разных учреждений, с учетом потребностей семьи, ее слабых и сильных сторон, а также оказания им поддержки и наделения полномочиями. Условиями успеха будут обучение, помощь и организация сети поддержки.

Медикаменты

Медикаменты достаточно часто (вероятно слишком часто; Branford, 1994) используются в лечении лиц с ИН. Поскольку психиатры, как правило, консультируют пациентов в ситуации кризиса, то и медикаменты назначаются ими только для преодоления этого кризиса, тогда как оптимальным было бы использование лекарственных препаратов после всестороннего обследования и в качестве одного из элементов общего плана лечения, в котором главная роль отводится коррекции поведения с вовлечением всей семьи (см. выше). Необходимо также принимать во внимание особенности информированного согласия в этой популяции.

Пациентам с ИН нужно назначать более низкие дозы лекарственных препаратов, чем те, что рекомендованы для обычной популяции, так как очень часто индивиды с ИН имеют больше медицинских проблем и более чувствительны к побочным эффектам медикаментов. Таким образом, разумным будет начинать с очень маленьких доз и постепенно повышать их в соответствии с реакцией и побочными эффектами.

Использование медикаментов в этой группе, главным образом, основано на клиническом опыте, а не на результатах научных испытаний. При отсутствии данных контролируемых испытаний, антипсихотики, антидепрессанты, нормотимики и другие психотропные препараты следует назначать по тем же показаниям, что и для детей, не страдающих ИН, с учетом перечисленных ранее предостережений. Вызывает беспокойство все более частое использование антипсихотиков второго поколения, особенно при проблемном поведении. Несмотря на то, что данные некоторых научных исследований, проведенных на детях (Snyder et al, 2002) – не воспроизведенные на взрослых (Tyrer et al, 2008) – свидетельствуют о том, что эти препараты могут быть полезны при кратковременном использовании, беспокойство вызывает их долговременное применение, так как возможны побочные эффекты (метаболический синдром).

Лекарственные средства, снижающие половое влечение, представляют особую значимость для подростков с ИН, так как они часто демонстрируют неуместное, плохо контролируемое сексуальное поведение. Это может вызывать беспокойство и приводить к ограничению их свободы. Несмотря на то, что использование таких лекарственных препаратов (например, ципроптерон, антагонисты тестостерона) затрагивает важные этические проблемы, они все чаще и чаще назначаются для этих целей (Reilly et al, 2000).

Образование

В целом, дети с ИН менее эффективны в обучении по сравнению с другими. После того, как они подрастают и овладевают элементарными действиями по самообслуживанию, как и другим детям, им нужно посещать школу. В экономи-

чески развитых странах, таких как США, каждый ребенок с ИН в возрасте от трех лет до 21 года имеет доступ к бесплатному государственному образованию по индивидуально подобранной программе. В такой развивающейся стране, как Индия, за последнее время отмечен заметный прогресс в решении проблем, с которыми сталкиваются дети с ИН. Тем не менее, странам с низким уровнем экономического развития еще предстоит пройти длинный путь, прежде чем там будут разработаны эффективные и доступные по средствам вмешательства (Girimaji & Srinath, 2010).

В целом, посещение школы необходимо детям с ИН для обучения не только академическим умениям, но и самодисциплине, а также социальным и практическим навыкам для проживания в общине. Хотя они испытывают трудности при обучении, опыт и исследования показывали, что многие из них, при использовании правильной педагогической технологии, способны овладевать основными навыками чтения, письма и арифметики.

Инклюзия против сегрегации

В последнее время наметилась тенденция обучать детей с ИН, насколько это возможно, в нормальных, а не в специализированных школах (инклюзивное образование). Это особенно касается детей с легкими формами ИН. Однако, в настоящее время недостаточно доказательств, чтобы можно было сравнить опыт интегрированного и сегрегированного обучения детей с легкой – умеренной ИН (Cooney, 2006). Другой подход заключается в организации специальных классов для детей с ИН в нормальных школах (классы с расширенными возможностями). Дети с более тяжелой степенью отсталости могут извлечь выгоду из посещения специализированной школы. Каким бы ни был подход, детям с ИН необходимо обучение (может быть даже в большей степени чем другим детям), для того чтобы максимально способствовать их развитию и повышению шансов на жизнь.

Физическая и трудовая терапия

Физическая и трудовая терапия может способствовать общему лечению, поскольку ИН часто сопровождается снижением мышечного тонуса, плохой координацией и медленным развитием двигательных навыков. Терапевт будет иметь возможность составить индивидуальный план лечения, которое можно выполнять дома, в школе, или в другом учреждении.

Логопедическая помощь

Речь и язык – очень важные и высокоспециализированные функции. Они служат решающей цели передачи собственных чувств и мыслей другим людям. Дети с ИН часто демонстрируют существенные ограничения этих функций. Исследования показали, что систематическое применение логопедических техник эффективно в стимуляции развития речи, языка и коммуникативных способностей у детей с ИН. Кроме того, детям со всеми степенями ИН могут помочь дополнительные и альтернативные коммуникативные стратегии (Wilkinson & Hennig, 2007).

Семейное образование и поддержка

Дети с ИН имеют те же основные права человека и свободы, что и другие дети, включая право расти в семейном окружении (United Nations, 2006). Однако потребность детей в дополнительном образовании может бросать вызов возможности семьи выполнять свои функции и способности справляться с истощением и изоляцией. Родители детей с ИН, обычно, сообщают о потребностях в более точной информации, психологической поддержке и службах по временному уходу (Bailey et al, 1992). Поддержка родителей должна удовлетворить эти потребности и предупредить возникновения у родителей и других членов семьи чувства безысходности. ВОЗ считает, что для достижения такого эффекта, поддержка для семей должна включать сообщение диагноза и информации о нем, эмоциональную поддержку, семейное консультирование и обучение, вовлечение в принятие решений по проблемам здравоохранения, и создание служб по временному уходу (World Health Organization, 2010).

ПРОФИЛАКТИКА

Поскольку ИН пожизненное состояние, которое невозможно «вылечить», очень важное значение приобретает профилактика. Профилактические возможности подытожены в Таблице С.1.3. Можно выделить три уровня профилактики: первичная, касающаяся целого ряда вмешательств, направленных на снижения риска развития ИН; вторичная, направленная на раннюю диагностику и лечение; и третичная, чтобы ограничить инвалидизацию.

Первичная профилактика

Генетическое консультирование

Родители, особенно пары с опытом рождения ребенка с ИН, обычно хотят знать, насколько высок риск возникновения таких проблем у их будущего ребенка. Деликатный и точный профессиональный совет может помочь им принять информированное решение о зачатии других детей. Такое консультирование может быть либо очень простым и заключаться только в сообщении родителям, уже имеющим ребенка с ИН, вследствие инфекции ЦНС, что риск рождения второго такого ребенка очень низкий; либо оно может стать очень сложной проблемой, требующей проведения дорогостоящих тестов, если предполагается генетическая причина.

В области генетики мы стали свидетелями быстрого прогресса. За последнее десятилетие появился целый ряд методов выявления генетических расстройств под названием молекулярная генетика. Хотя на данный момент они достаточно дорогостоящие, вполне вероятно, что со временем они станут дешевле и доступнее для широкого применения. Одним из примеров может быть возможность определения наличия синдрома Дауна с помощью анализа крови матери в ранние сроки беременности.

Пренатальный период

- Избегать беременности до 21 года и после 35 лет, для того чтобы снизить вероятность осложнений как во время самой беременности, так и в родах. После 35 лет также повышается риск рождения детей с синдромом Дауна и другими хромосомными заболеваниями. Пренатальный скрининг/диагностика родителей из группы риска.
- В ранние сроки беременности часто можно выявить аномалии развития плода. Если обнаруживаются серьезные аномалии, родители имеют возможность прерывания беременности. Некоторые из этих процедур относительно безопасные, недорогие и широко доступны (например, ультразвуковое исследование). Другие, такие как генетическое тестирование, дорогие, технически сложные и недоступны для широкого использования, а также представляют собой определенный риск.

Перинатальный период

- Беременным женщинам следует добавлять в пищу йодированную соль, для того чтобы предупредить дефицит йода, а также избегать воздействия вредных химических веществ и субстанций, включая алкоголь, никотин и кокаин.
- Неонатальный скрининг. Для некоторых причин ИН найдены эффективные методы лечения, в виде медикаментов или специальных диет (например, при ФКУ, галактоземии или гипотиреозе). Существуют доступные тесты, позволяющие выявлять такие состояния при рождении. Если их вовремя выявлять и немедленно начинать лечение, то можно предупредить развитие ИН и других проблем.

Постнатальный период

- Универсальная иммунизация в соответствии с рекомендованным ВОЗ графиком вакцинации.
- Немедленное лечение тяжелой диареи и инфекций ЦНС в детстве
- Предоставление детям безопасной, заботливой, обогащающей опытом и стимулирующей окружающей среды, начиная с младенческого возраста, для того, чтобы обеспечить им надлежащее интеллектуальное развитие.

Вторичная профилактика

Некоторые медицинские состояния, связанные с ИН могут быть выявлены при рождении. Возможно также определение группы детей с высоким риском развития ИН, по мере того как они растут. К этой категории относятся дети, родившиеся недоношенными, с низким весом при рождении (менее 2 кг), дети, родившиеся в асфиксии, или перенесшие серьезные заболевания в неонатальный период. Наблюдение за этими детьми, будут ли они отставать в развитии, может оказаться полезным в предупреждении ИН.

В общем и целом, большинство детей с тяжелой ИН могут быть выявлены в возрасте от 6 до 12 месяцев. Легкая ИН становится очевидной в два года. В настоящее

время доступны тесты на интеллект и социальную адаптацию для раннего выявления ИН, и путем внесения некоторых изменений они могут быть адаптированы к любой культуре. Как только возникает подозрение о наличии или идентифицируется ИН у ребенка, необходимо обеспечить ему необходимую стимуляцию для оптимального развития в пределах его потенциала. Это техники, с помощью которых родители поощряют и обучают детей использовать и развивать их сенсорные (зрение, слух и тактильные ощущения) и моторные (хватать, дотягиваться, манипулировать и передвигать) способности. Такое стимулирование необходимо для нормального развития. Тем более в нем нуждаются дети с задержкой развития. Было разработано много руководств и рекомендаций по ранней стимуляции, например, «Портриджское руководство по ранней стимуляции» и «Дошкольная интервенция для детей с задержкой развития» (опубликованное Национальным институтом по проблемам умственной отсталости, Секундерабад (Индия)). Некоторые из этих моделей успешно адаптированы ВОЗ (WHO, 2004).

Третичная профилактика

Лучшим местом для роста и созревания ребенка с ИН является его собственная семья. Семьям несомненно нужны организованные службы поддержки, для того чтобы они могли достаточно хорошо подготовиться и встретить ситуацию с уверенностью и с наименьшим стрессом. Родителям необходимо научиться правильно воспитывать и обучать ребенка. Они и дальше будут нуждаться в помощи, поддержке и руководстве, по мере того, как ребенок будет расти, особенно в подростковом возрасте, юности и в периоды кризисов.

Общество

Ни одна из программ не будет успешной без вовлечения и участия общества. К службам для индивидов с ИН относятся медицинские и психологические (клинические) учреждения. Первым требованием для таких служб будет всестороннее медицинское обследование и точная диагностика. Доктора должны быть в состоянии распознавать и лечить такие излечимые заболевания как гипотиреоз. Ассоциированные проблемы, такие как судороги, сенсорные нарушения и поведенческие проблемы могут успешно поддаваться коррекции и контролю при надлежащей медицинской помощи. Существует много утверждений, что некоторые лекарственные препараты и травяные сборы могут улучшать интеллект. Но никакие медикаменты или другие методы лечения не могут вылечить ИН. Желательно располагать необходимыми средствами для психологической оценки сильных и слабых сторон ребенка, которая может послужить основой для дальнейшей тренировки. На начальных этапах необходимо также консультирование родителей. Врачи, медсестры, психологи и социальные работники могут принести большую пользу родителям, объясняя им суть заболевания, возможность лечения, вероятный исход, а также развеивая их сомнения и помогая им примириться с тем, что их ребенок болен. Родительское консультирование подразумевает также оказание эмоциональной поддержки и руководства. Общество также необходимо информировать о правах людей с ИН, чтобы к ним относились с уважением и достоинством, без дискри-

Таблица С.1.3 Уровни профилактики

Уровень	Подход	Вмешательства
Первичная профилактика (предупреждение возникновения интеллектуальной недостаточности)	Пропаганда здорового образа жизни	<ul style="list-style-type: none"> • Санитарное просвещение, особенно среди девочек подростков • Улучшение состояния питания • Оптимальные службы здравоохранения • Улучшение пре-, пери- и постнатальной помощи
	Специфическая защита	<ul style="list-style-type: none"> • Универсальное йодирование соли • Прививки от коревой краснухи женщин до беременности • Назначение фолиевой кислоты на ранних сроках беременности • Генетическое консультирование • Пренатальный скрининг на врожденные пороки развития и генетические заболевания • Выявление беременностей группы риска и оказание им помощи • Профилактика повреждений из-за резус-несовместимости • Универсальная иммунизация для детей
Вторичная профилактика (остановка прогрессирования заболевания)	Ранняя диагностика и лечение	<ul style="list-style-type: none"> • Неонатальный скрининг на излечимые расстройства • Вмешательства для детей из группы риска • Раннее выявление задержки развития и применение соответствующих вмешательств
Третичная профилактика (предупреждение осложнений и максимальное содействие улучшению функционирования)	Ограничение инвалидизации и реабилитация	<ul style="list-style-type: none"> • Стимуляция, тренировки и обучение, а также возможность профессиональной подготовки • Интегрированное обучение • Поддержка семей • Группы самопомощи для родителей

минации. Эти цели могут быть достигнуты путем осуществления позитивных изменений в общественном сознании, позициях и убеждениях относительно этих состояний. Люди с ИН должны стать интегральной частью общества, и не должны подвергаться изоляции, сегрегации или дискриминации в любой форме.

Государство несет ответственность за обеспечение оптимальных условий для того чтобы потребности лиц с ИН удовлетворялись в полной мере. Это подразумевает укрепление и эффективное использование существующих служб в сфере здравоохранения, образования и социального обеспечения.

ПРОГНОЗ

Многие люди с ИН, особенно с легкой и умеренной степенью тяжести, способны жить самостоятельно и приносить пользу обществу. Люди с легкой и умеренной ИН часто способны добиваться некоторой самодостаточности и жить счастливой и полноценной жизнью. Лица с тяжелой ИН, как правило, не способны жить самостоятельно. У большинства людей с синдромом Дауна, доживающих до 40 и 50 лет развивается деменция, напоминающая болезнь Альцгеймера (McPhee et al, 1999).

CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC)

Скрининг новорожденных: улучшение результатов.

Видео на www.youtube.com/watch?v=JFg6ocfeG1A



www.cdc.gov/about/grand-rounds