

# Тиганов А.С.

## Патология психического развития

### **Глава 1. Основные стадии психического развития. Понятие дизонтогенеза.**

*Онтогенез — постепенное, протекающее этапами в виде количественных и качественных сдвигов изменение организма от менее к более совершенному его строению и функционированию.* Онтогенез по существу этого понятия должен быть отнесен ко всему периоду жизни человека от рождения до смерти, т. е. включать не только прогрессивные, но и регрессивные, инволюционные изменения. Но более часто об онтогенезе говорят по отношению к детскому возрасту и именно в этом смысле данное понятие используется в разделе.

Каждый этап онтогенеза составляет переход от одного качественного состояния организма к другому, более высокому путем преобразования его функционирования без вытеснения качественного уровня предыдущего этапа. Иными словами, в организме происходит постепенная дифференциация тех или иных (в том числе психических) процессов с одновременной интеграцией их в новое целое. *В психологическом аспекте — это нарастание психического содержания личности.*

Периодизация развития организма человека, введенная К. Бером еще в прошлом веке (1826), в дальнейшем получила широкое распространение. Она легла в основу современных представлений об этапах (стадиях, фазах) развития организма.

В отечественной и мировой практике выделены *4 основных этапа психофизического развития* в детском возрасте — от рождения до 14 лет. Первый этап — ранний (от 0 до 3 лет), второй — дошкольный (от 4 до 6 лет), третий — школьный (от 7 до 10 лет), четвертый — пубертатный, точнее школьно-пубертатный (от 12 до 14 лет). Помимо изложенных этапов в медицинской литературе часто используется понятие «дети» и «подростки». К подростковому периоду относят период жизни от пубертатного периода до возмужания (юности) — наиболее часто имеется в виду возраст 12—16 лет, но иногда его расширяют — 11—17 лет.

Процесс онтогенеза в детском возрасте включает, кроме того, так называемые критические периоды, или переходные от одного этапа развития к другому. Принято выделять *3 критических периода* I — от 2 до 4 лет, II — с 7 до 8 лет и III — пубертатный — 12—14 лет. Критические периоды представляют собой короткие отрезки времени, характеризующиеся бурными изменениями функционирования организма, общей и психической реактивности. Для клинической медицины они представляют большой интерес, так как эти изменения обуславливают повышенный риск возникновения любых заболеваний, в том числе психических, и способствуют утяжелению их течения.

Нормальное психическое развитие ребенка представляет собой сложный процесс, в основе которого лежит видовая и генетическая программа, реализующаяся в условиях постоянной смены средовых факторов. Психическое развитие тесно связано с биологическими свойствами организма, его наследственными и конституциональными особенностями, врожденными и приобретенными качествами, опосредованными постепенным формированием структуры и функции различных отделов ЦНС. Темпы формирования отдельных систем головного мозга различны и это определяет физиологическую гетерохронию его роста и развития, отражающуюся в различной скорости созревания

отдельных психофизиологических функций. В число этих различий входят и индивидуальные колебания.

К основным факторам, влияющим на психическое развитие, относятся наследственность, семейная среда и воспитание, а также внешняя среда с многообразием ее социальных и биологических воздействий. Все эти влияния выступают в едином комплексе, что может обуславливать как усиление, так и нивелирование влияния каждого из факторов.

В последние десятилетия в отечественной и зарубежной медицине повысился интерес к психологии, неврологии и психиатрии раннего детского возраста [Бадалян Л. О., Журба Л. Т., 1980; Лисина М. Н., 1980; Мاستюкова Е. М., 1980; Шевченко Б. С., 1993; Козловская В. Г., 1996; Горюнова А. В., 1997; Anthony E., 1982; Greenspan S., 1992; Stern D., 1994].

В психогенезе раннего возраста были дополнительно выделены следующие этапы: *период новорожденное/ли* (возраст 1—1,5 мес); *младенчество* (infancy) — период до 1 года; *ползунковый период* (toddlery) — 2-й и 3-й годы жизни. Были определены и критические периоды — пренатальные и раннего детства: 15—25-я и 28-я недели беременности, III триместр беременности (30—40 нед), предродовой период (3—5 дней перед родами) и роды, этап новорожденность (1—1,5 мес), возраст 6—8 мес, возраст 15—17 мес и возраст 2,5-3,5 лет.

Приведенная периодизация вначале была выделена психологами и врачами эмпирически, но затем она нашла подтверждение в специальных нейропсихологических, нейроморфологических и нейрофизиологических исследованиях [Борова А. И., Галкина Н. С., 1992; Строганова Т. А., 1995; Hersckowitz N., 1990].

С точки зрения нейроморфологии, критические периоды раннего детства представляют собой как бы пик происходящих на соответствующем этапе структурных преобразований. Так, критический период 15—28 нед внутриутробного развития плода соответствует закладке подкорковых структур мозга, 28 нед — закладке структур коры головного мозга. Психологически- III триместр беременности характеризуют как появление элементов слуховой памяти и корреляций поведения плода с психическим состоянием матери.

Предродовой период и роды соединяют в себе гибернацию, или подготовку к акту родов в виде предродового анабиоза плода, а сами роды приравниваются в отношении плода к стрессу, который вызывает у него состояние глубокого нервного и психофизического напряжения, сопряженное с возможностью трансформации в реакцию дистресса с риском развития той или иной патологии.

Первый месяц жизни, или период новорожденность, соотносится с началом недифференцированного восприятия своего Я. В нем особое значение имеют первые дни жизни ребенка, которые характеризуются феноменом импринтинга Конрада Лоренца, или феноменом «запечатления». Речь идет о первом контакте новорожденного, зрительном контакте (eye-contact) с человеческим лицом, в первую очередь с матерью. Считается, что этот контакт является фактором, во многом определяющим все дальнейшее психическое развитие ребенка.

Следующий чувствительный этап периода новорожденность — возраст 3—4 нед. Он называется также периодом первичного социального поведения в виде зрительного контакта с окружающим миром (early-eye-contact baby). Этот период характеризуется выработкой первичных положительных и отрицательных ощущений и представлений об окружающем мире.

Критический период, относимый к возрасту 6—8 мес, определяется началом дифференциации чувства Я, индивидуализации Я, а также началом формирования первичной привязанности, избирательной «улыбки» и элементарных социальных предпочтений.

Критический период в возрасте 15—17 мес определяется появлением первичной мотивации поведения, обусловленным преимущественно витальными потребностями организма, а затем и вторичной мотивации, характеризующейся ориентировкой на оценку поведения окружающими и постепенной идентификацией положительного поведенческого опыта с одобрением его близкими ребенку людьми. В рассматриваемый критический период появляются описанные особенности, но их формирование в его пределах, естественно, не заканчивается и их развитие продолжается и в более старшем возрасте. Необходимо также отметить, что в 15—17 мес происходит интенсивное созревание клеток коры головного мозга (оно начинается с 28 нед беременности и продолжается до юношеского возраста— 18—20 лет). Этому соответствуют и существенные перестройки биологических мозговых ритмов, что отражается на электроэнцефалографических характеристиках.

Последний критический период раннего онтогенеза, как уже указывалось, относится к возрасту 2,5—3,5 лет. Он определяется как период формирования самосознания, полного обособления Я и индивидуальности. На этом этапе ребенок уже имеет не только положительный, но и отрицательный опыт взаимоотношений с окружающим миром, с переживанием чувства угрозы, тревоги, вины и пониженного настроения. Но наиболее знаменательным для этого периода являются изменения, связанные с переходом от полной и частичной симбиотической связи с матерью до ощущения самостоятельности. Не случайно этот период иногда называют «революционным» и «первым пубертатным кризом» [Бадалян Л. О., 1975; Манова-Томова В., Пирвов Г., 1981; Wolff S., 1989].

*Дизонтогенез (disontogenesis) — это нарушение развития организма на каком-либо этапе онтогенеза.*

*Психический дизонтогенез — патология психического развития с изменением последовательности, ритма и темпа процесса созревания психических функций. Разработка содержания этого понятия в отечественной детской психиатрии связана с именами Г. Е. Сухаревой, М. Ш. Вроно, Г. К. Ушакова, В. В. Ковалева, А. Е. Личко.*

В клинической психиатрии термин «дизонтогенез» относят к задержкам и искажениям психического развития. Группа расстройств, объединяемая понятием «задержки психического развития» включает патологические состояния, характеризующиеся недостаточностью интеллекта и психики в целом. К «искажениям психического развития» относят состояния, отличающиеся парциальностью и диссоциативностью развития психических функций. Одни из них могут характеризоваться ускорением, а другие — задержкой развития.

Задержки психического развития следует отличать от приобретенных состояний дефекта личности и интеллектуальной деятельности вследствие (болезненного процесса или другого повреждения психики. В последнем случае принято говорить о слабоумии, или деменции.

В рамках психического недоразвития различают тяжелые состояния умственной (отсталости и относительно легкие задержки психического развития (пограничные формы задержки развития).

Дизонтогенез психического развития может возникать под влиянием (многих внутренних и внешних факторов (генетических, биологических, психогенных и микросоциальных), а

также при их сочетании и взаимодействии. В числе основных может быть названа резидуальная органическая церебральная недостаточность, которая в зарубежной литературе определяется емким понятием «минимальной мозговой дисфункции» (minimal brain dysfunction — MBD). При конкретизации этих факторов в отношении раннего детского возраста обращают внимание на особенности темперамента, соматическая и органическая церебральная патология, комплекс эмоциональных привязанностей, депривация (в том числе частичное сиротство — смерть «одного из родителей, развод).

Фактор *темперамента* начинает действовать и определяется с 1-го месяца жизни ребенка. Выделено 9 составляющих темперамента: активность, ритмичность (цикличность), чувствительность (реактивность), интенсивность, подвижность, коммуникативность, адаптивность, настроение, внимание (его объем). Каждая из этих характеристик определяет различное поведение и реакции ребенка в любой жизненной ситуации. По типу реакций младенца при исследовании темперамента можно определить группу так называемых трудных детей, которые предрасположены к психическому дизонтогенезу [Thomas A., Chess S., 1982].

К органическим факторам возникновения дизонтогенеза традиционно относят *церебральную патологию*, структурные, т. е. органические поражения мозга и функциональные нарушения мозговой деятельности. Но при последних допускают наличие «мягких» органических признаков. Именно в этом случае говорят об уже упоминавшейся минимальной мозговой дисфункции.

Последние два фактора дизонтогенеза — комплекс *эмоциональной привязанности* и *депривации* по существу являются психосоциальными и тесно между собой связаны. Возникающая с первых часов и дней жизни новорожденного связь между ребенком и матерью оказывает решающее влияние на формирование всех других связей и привязанностей и их различную эмоциональную глубину, которые во многом определяют психологическую реактивность и поведение индивида в течение всей жизни.

Депривация может быть полной и частичной, сенсорной и эмоциональной. Но в любом из вариантов она оказывает большое влияние на психическое развитие ребенка, приводя к его нарушению, т. е. дизонтогенезу.

Проявления психического дизонтогенеза разнообразны. По мнению М. Ш. Вроно (1983), клиническая картина психического дизонтогенеза зависит в первую очередь от возраста ребенка и соответственно от этапа онтогенеза, т. е. автор подчеркивает хроногенный аспект дизонтогенеза.

В. В. Ковалев (1981) выделяет 4 типа дизонтогенеза: 1) задержанное или искаженное психическое развитие; 2) органический дизонтогенез — как результат повреждения мозга на ранних этапах онтогенеза; 3) дизонтогенез вследствие поражения отдельных анализаторов (зрения, слуха) или сенсорной депривации; 4) дизонтогенез как результат дефицита информации с раннего возраста вследствие социальной депривации (включая неправильное воспитание). Признавая многообразие типов психического дизонтогенеза В. В. Ковалев тем не менее объединяет их в 2 основных варианта — дизонтогенез с негативной симптоматикой и дизонтогенез с продуктивными синдромами. К первым он относит синдромы психического недоразвития — тотального (олигофрения) и парциальной ретардации (задержки психического развития), акселерацию, различные формы инфантилизма, невропатии. Ко второму варианту отнесены случаи, когда на фоне клинических проявлений негативных дизонтогенетических нарушений развиваются продуктивные феномены: страхи, патологические привычные действия, энурез, энкопроз, повышенная неряшливость, утрата

навыков ходьбы, речи, самообслуживания, переход психического функционирования на более ранние этапы развития, а также аффективные расстройства, нарушения влечений, гиперактивность, патологическое фантазирование, гебоидный, кататонический и другие синдромы.

Таким образом, к основным формам дизонтогенеза относятся задержки психического развития (тотальные и парциальные) и искажения психического развития (акселерация, инфантилизм и др.).

В последнее время выделена еще одна форма психического дизонтогенеза — диатез, представляющий собой выражение предрасположения к тем или иным психическим заболеваниям [Ануфриев А К Козловская Г В 1985; Циркин С. Ю., 1995].

В психиатрии наиболее изучен шизотипический диатез как клиническое выражение генетического предрасположения к шизофрении [Козловская Г В Горюнова А. В., Римашевская Н. В., 1986]. Теоретически обосновывается выделение неспецифического психического диатеза как предпосылки к другим психическим расстройствам [Циркин С. Ю., 1995].

Таким образом, психический дизонтогенез — это группа наблюдаемых в детском возрасте психических нарушений, относимых к так называемым эволютивным патологическим состояниям [Ковалев В. В., 1982].

Психические нарушения при дизонтогенезе отличаются от таких аномалий развития, как постпроцессуальный (постшизофренический) дефект, деменция вследствие органического церебрального заболевания. В этих случаях психический дизонтогенез представляет собой один из синдромов основного заболевания. Синдром незрелости нервно-психических функций в виде задержки психомоторного развития является одним из основных психоневрологических, недифференцируемых образований в структуре заболеваний не только нервной системы, но и хронической, соматической патологии, в том числе наследственно обусловленной. Нарушения психического развития, возникающие в раннем возрасте, могут лежать в основе психических расстройств, развивающихся в более старшем возрасте.

*Клинические формы патологии психического развития могут быть систематизированы следующим образом:*

- Умственная отсталость
- Задержки психического развития (пограничные и парциальные)
- Искажения и другие нарушения психического развития
  - Аутистические расстройства
  - Акселерация
  - Инфантилизм
  - Соматопатии
  - Особые формы психического дизонтогенеза у детей из групп высокого риска по психической патологии

Данная систематика несколько отличается от приводимой во многих учебниках по детской психиатрии, в том числе от систематики М. Ш. Вроно в руководстве под редакцией А. В. Снежневского (1983). Введение в нее в качестве отдельной группы расстройств,

отражающих искажения психического развития, обосновано результатами многолетних исследований, начатых О. П. Юрьевой (1970) и продолженных Г. В. Козловской и др. (1986, 1995), которые позволили проследить динамику развития детей от момента рождения до подросткового и более старшего возраста и показали своеобразие отдельных форм нарушений психического развития (особенно у детей из групп высокого риска по психической патологии).

Приведенные клинические формы патологии психического развития в МКБ-10 входят в 3 раздела: «Умственная отсталость» (рубрики F70—79), «Нарушения психологического развития» (P80—89), «Поведенческие и эмоциональные расстройства, начинающиеся в детском и подростковом возрасте» (F90-98).

Общей особенностью психических расстройств у детей, особенно в младенческом возрасте, является сочетание проявлений прогрессивной динамики развития психических функций и их дизонтогенеза, обусловленного нарушением формирования морфофункциональных систем мозга. Такого рода расстройства могут быть следствием врожденных особенностей нервной системы, церебрального дистресса и микросоциальных влияний. В этом возрастном периоде получает подтверждение гипотеза о трехосевой, или трехуровневой, структуре этиологии психических заболеваний, когда взаимодействуют три вида равных по каузальной значимости факторов — генетические, экзогенно-церебральные и психосоциальные, что находит отражение в полиморфизме клинической картины и делает необходимым реализацию индивидуального подхода к построению лечебно-профилактических мероприятий [Козловская Г. В., Баженова О. В., 1995].

## **Глава 2. Умственная отсталость**

*Умственная отсталость — состояние, обусловленное врожденным или раноприобретенным недоразвитием психики с выраженной недостаточностью интеллекта, затрудняющее или делающее полностью невозможным адекватное социальное функционирование индивидуума.*

Термин «умственная отсталость» стал общепринятым в мировой психиатрии в течение последних двух десятилетий, вошел в международные классификации психических болезней и национальные классификации многих стран, заменив термин «олигофрения», который длительное время был распространен в нашей стране и некоторых других странах мира.

Термин «олигофрения» в 1915 г. ввел Е. Краепелин как синоним понятия «общая задержка психического развития» (Allgemeine psychische Entwicklungshemmung). Указывая на клиническое единство олигофрении как аномалии развития не только головного мозга, но и всего организма, Е. Краепелин подчеркивал, что, несмотря на сходство внешних проявлений, олигофрения представляет собой «пеструю смесь» болезненных форм самого разного происхождения. Введенный Е. Краепелин термин «олигофрения» («малоумие») был призван также отграничить обозначаемое им врожденное слабоумие от слабоумия приобретенного — деменции.

В настоящее время, кроме термина «умственная отсталость» (mental retardation), используются также и другие обозначения рассматриваемых состояний: «психическая недостаточность» (mental deficiency), «психическое недоразвитие» (субнормальность) (mental subnormality), «психический дефект» (mental defect), «психическая несостоятельность» (mental disability). Нетрудно заметить, что перечисленные понятия выделяют ту или иную особенность умственной отсталости — от указания на недоразвитие мозга до неспособности к обучению (последний термин). Понятие «умственная отсталость» следует признать не

только более широким, но и более точным, так как оно практически относится ко всей категории пациентов с ранней интеллектуальной недостаточностью, а не только к тем, которым ставился диагноз олигофрении. Но до сих пор в клинической психиатрии термины «умственная отсталость» и «олигофрения» используются как синонимы, хотя они не являются в полном смысле таковыми. Термин «олигофрения» применяется в некоторых случаях и в данном руководстве, особенно при изложении работ авторов, которые использовали его в своих исследованиях.

В МКБ-10 умственная отсталость определяется как «состояние задержанного или неполного развития психики, которое в первую очередь характеризуется нарушением способностей, проявляющихся в период созревания и обеспечивающих общий уровень интеллектуальности, т. е. когнитивных, речевых, моторных и социальных особенностей».

Независимо от особенностей того или иного определения умственной отсталости в нем всегда в сравнении с нормальным развитием отмечаются два момента: раннее возникновение интеллектуальной недостаточности и нарушение адаптационного поведения.

### **Краткий исторический очерк**

Изучение интеллектуального недоразвития имеет длительную историю, в которой принято выделять 3 периода. *Первый период* — с середины прошлого до начала нынешнего века, характеризовавшийся попытками классификации интеллектуальной недостаточности. *Второй период* — с начала XX в. до окончания второй мировой войны — период преимущественно описательный, который был ознаменован развитием подходов к определению количественной оценки степени задержки развития психики. *Третий период* — с конца 40-х годов до настоящего времени — отличается интенсивным развитием исследований, направленных на изучение причин умственной отсталости. В этот период были уточнены многие биологические, главным образом генетические, факторы, приводящие к умственной отсталости, что позволило достичь и определенных успехов в ее профилактике. Достижением последних десятилетий является и изучение неспецифических форм психического недоразвития, возникающих под влиянием неблагоприятных факторов внешней среды, в том числе психологических (дефицит мотивации, дефицит внимания и др.). В развитии представлений об умственной отсталости определенное значение имели и изменения взглядов на психическое недоразвитие в целом от признания ведущей роли конституционально-наследственной предопределенности, через период увлечения ролью «чистого» влияния окружающей среды, и наконец, до признания сочетанного воздействия биологических и социальных факторов.

### **Основные клинические и психометрические критерии умственной отсталости**

Главными критериями олигофрении всегда считались следующие:

1. тотальность психического недоразвития с преобладанием слабости абстрактного мышления при меньшей выраженности нарушений предпосылок интеллекта и относительно менее грубым недоразвитием эмоциональной сферы;
2. непрогредиентность интеллектуальной недостаточности, т. е. остановка психического развития, являющаяся следствием нарушения онтогенеза, а также необратимость вызвавшего недоразвитие патологического процесса.

Однако накопленные уже сейчас данные показали, что эти критерии остаются справедливыми лишь для «ядра» данной патологии, но не для всей совокупности состояний, причисляемых в настоящее время к олигофрении. Г. Е. Сухарева (1965) выделяла атипичные формы олигофрении как раз на основе несоответствия их структуры основным закономерностям психического недоразвития «ядерных форм». Еще больше сомнений в соответствии критериям олигофрении вызывает ряд заболеваний, для которых раскрыты в той или иной степени патогенетические механизмы поражения мозга, например энзимопатии. При этих нарушениях отмечается прогрессивный характер поражения мозга, а во многих случаях клинически выявляется медленно прогрессирующее интеллектуальное снижение. Это же относится к некоторым экзогенным поражениям мозга с интеллектуальным недоразвитием (например, вследствие внутриутробных инфекций). Для легкого неспецифического интеллектуального недоразвития, приводящего детей в школы специализированной системы обучения, термин «олигофрения» также нельзя считать адекватным. Уже С. С. Корсаков (1913), рассматривая группу состояний с психическим недоразвитием, относил к врожденному слабоумию лишь его тяжелые формы. К. Schneider (1962) также рассматривал в качестве истинных болезненных состояний только тяжелые формы олигофрении (имбецильность и идиотию), так как они возникают вследствие определенных поражений мозга. Легкая олигофрения рассматривается им как «патологические варианты психического бытия» (минус-варианты интеллекта). Все эти данные еще раз подчеркивают большую адекватность термина «умственная отсталость» для всей совокупности состояний ранней интеллектуальной недостаточности (особенно в детском возрасте), хотя большинство случаев этой патологии соответствуют и термину «олигофрения».

В настоящее время, помимо диагноза «умственная отсталость», или «олигофрения», существует диагностическое определение «задержка психического развития», которое обозначает не только более легкую степень интеллектуального недоразвития, но и отсутствие во многих случаях необратимости состояния.

В диагностике умственной отсталости большое значение имеет объективная оценка степени развития интеллекта. Общепринятым количественным показателем интеллектуального уровня является коэффициент интеллекта—IQ (Intelligence quotient), определяющийся с помощью теста Векслера.

Несмотря на распространенность указанного подхода, в литературе продолжает обсуждаться вопрос о том, можно ли оценить интеллектуальный уровень (в том числе и определить уровень умственной отсталости) специальными тестами, если до сих пор отсутствует общепринятое определение интеллекта. Однако существует *точка зрения*, согласно которой тестовые методы фиксируют уровень врожденного генетически запрограммированного потенциала интеллекта и, в частности, метод определения IQ является достаточно чувствительным инструментом, позволяющим оценить процесс обучения ребенка и развитие интеллекта [Heber R., Garber H., 1971; Boggs M., 1987] Этому не противоречат взгляды авторов, одни из которых считают, что интеллект есть переменная от социокультуральной среды (Rose S. A., 1971; Sameroff Ph. D., 1986, и др.), другие полагают, что IQ на 80 % отражает генетический фон умственных способностей индивида и лишь на 20 % формируется под влиянием среды [Eysenck H., 1979].

В нашей стране при обследовании детей от 5 до 16 лет применяется тест Векслера, адаптированный А. Ю. Панасюком (1973); при обследовании детей раннего возраста используются такие методики, как «Диагностика нервно-психического развития детей первых трех лет жизни» [Пантюхина Г. В. и др., 1983], «Определение уровня психического развития детей раннего возраста» [Панасюк А. Ю., Бударева ЛА., Кириченко Е. И., 1984], а



также методика «Гном», разработанная Г. В. Козловской и соавт. (1995), которая заслуживает внимания, особенно при первичном обследовании ребенка.

В психиатрической практике количественная оценка интеллектуальной недостаточности является одним из необходимых методов обследования при диагностике умственной отсталости, но одновременно должны учитываться показатели развития речи (словарный запас) и других психических функций — памяти, внимания и т. д., способность к обучению, особенности поведения и др.

Таким образом, определение IQ в диагностике умственной отсталости, играя, несомненно, большую роль, должно использоваться в комплексе с полным клиническим обследованием ребенка и применением дополнительных психологических методов исследования. Это помогает избежать серьезных диагностических ошибок, которые подчас допускаются при массовом применении психометрических тестов в отрыве от других методов обследования.

## **Этиология и патогенез**

Недоразвитие интеллекта может быть следствием влияния многих факторов, нарушающих развитие и созревание мозга. Эти факторы многочисленны — как внешнесредовые, так и эндогенные, наследственно обусловленные. В большинстве случаев они выступают в сложном взаимодействии и единстве. Только среди экзогенных вредностей известно более 400 агентов, действие которых во время беременности способно нарушить процессы эмбриогенеза [Барашнев Ю. И., 1971]. В связи с тем что именно нервная ткань наиболее чувствительна к самым разнообразным тератогенным влияниям, эти факторы могут быть причиной антенатально обусловленной умственной отсталости. Но существуют и патогенные факторы перинатального и раннего постнатального периодов — гипоксия, нейроинфекции, различные соматические заболевания (особенно первых месяцев жизни) и др. Особенно важную роль в развитии умственной отсталости играют наследственные факторы, различные как по механизмам воздействия, так и по характеру проявления наследственной патологии. Наконец, на возникновение психического недоразвития влияет дефицит сенсорной стимуляции в раннем возрасте, т. е. психическая депривация [Проселкова М. О. и др., 1995; Коновалова В. В., 1996; Heber R., 1978].

Разнообразие патогенных факторов и неспецифичность умственной отсталости как признака затрудняют оценку причинно-следственных связей в патогенезе умственной отсталости. Это отражается даже на показателях распространенности наследственных форм олигофрении. Их доля в общей массе лиц с умственной отсталостью колеблется от 22 до 90 %.

Существует гипотеза, в соответствии с которой в этиологии психического недоразвития различают два принципиально различных ряда факторов. Она была сформулирована J. Roberts еще в 1950 г. Первый ряд факторов относится к умственной отсталости более тяжелой степени. Он представлен совокупностью наследственных и внешнесредовых факторов, каждый из которых резко изменяет фенотип. В связи с этим N. Morton и соавт. (1977) называли эти факторы «мегафенными». Часто таким фактором является наследственный — хромосомные aberrации, мутантные гены и т. п. Средовые же воздействия в этом случае относятся к так называемым случайно-средовым явлениям (травмы, нейроинфекции и т. д.). Второй ряд факторов относится к умственной отсталости более легкой степени. Ее связывают с действием «микрофенных» факторов, имеющих наследственный и ненаследственный компоненты и дающих суммарный эффект. Наследственные компоненты рассматриваются как конституциональные особенности, отражающие семейную отягощенность, а внешнесредовые — как сумма отрицательных воздействий среды (биологического и культурально-семейного характера), препятствующих

развитию интеллекта ребенка в рамках его генетического потенциала. Выделение мегафенных и микрофенных факторов, естественно, не является абсолютным и скорее отражает лишь общую тенденцию повышения доли мегафенных причин при большей тяжести интеллектуального дефекта.

В связи с приведенной гипотезой представляет интерес сопоставление умственной отсталости легкой и тяжелой степени (табл. 6).

*Таблица 6. Клинико-биологические и социальные особенности умственной отсталости разной степени*

Характеристика	Степень умственной отсталости	
	легкая	тяжелая
IQ	Выше 50	Около 30—20
Клиническая оценка степени тяжести	Дебильность, пограничная умственная отсталость	Имбецильность, идиотия, тяжелая умственная отсталость
Обозначение в литературе	Семейная, недифференцированная, семейно-культуральная, семейная доклиническая	Биологическая, патологическая, клиническая
Частота в популяции	1—3 % (с большими колебаниями показателей в разных источниках)	Около 0,4 %
Распределение по полу	Отсутствие различий или незначительное преобладание мужчин	Преобладание мужчин
Сопутствующие состояния	Нарушения поведения	Двигательная расторможенность, соматическая и неврологическая патология, эпилептиформный синдром
Репродуктивность	Нормальная или повышенная	Отсутствует или резко снижена
Семейная психопатология	Родители и сибсы часто умственно отсталые или с низкой нормой интеллекта; алкоголизм; преступность	Родители, как правило, интеллектуально полноценны, сибсы могут быть умственно отсталыми
Этиопатогенез	Мультифакториальное наследование заболевания; реже болезнь, обусловленная одним геном и хромосомными нарушениями; незначительная роль экзогенных факторов	Экзогенно обусловленное заболевание, редкие случаи наследования болезни по рецессивному типу и обусловленное хромосомными аномалиями
Цели и возможности медицинской и педагогической помощи больному и семье	Обучение и воспитание, трудоустройство	Медико-генетическое консультирование семьи; социальное устройство больного, патогенетическое лечение некоторых дефектов обмена

Приведенные в табл. 6 сведения позволяют понять некоторые хорошо известные клиницистам наблюдения, а именно: рождение детей с глубоким слабоумием у интеллектуально полноценных родителей; семейное накопление случаев легкой умственной отсталости, особенно в семьях, где родители и сибсы отличаются интеллектуальным уровнем ниже популяционного. Соматическая и неврологическая патология при легкой и умственной отсталости, как правило, отсутствует, при тяжелой — встречается весьма часто.

При обследовании умственно отсталого ребенка всегда следует стремиться к определению этиологического фактора, играющего основную роль в возникновении интеллектуального дефекта, хотя в большинстве случаев это представляет весьма сложную задачу. Наиболее часто диагностируются наследственно обусловленные заболевания, причем основная часть специфических наследственных форм выявляется не с помощью лабораторных генетических методов, а по определенной для каждого заболевания клинической симптоматике (по соматоневрологическим признакам). Значительно реже «нозологические генетические единицы» диагностируются цитогенетическими методами; на долю биохимической диагностики приходится не более 1—2 % [Марничева Г. С. и др., 1979; E. G. Kaveggia et al., 1971]. Внешнесредовые причины достоверно определяются только в тех случаях, когда имеется специфика поражения (тератогенное действие алкоголя, вируса краснухи и т. п.) или есть указания на нормальное развитие ребенка до воздействия какого-либо фактора, например до заболевания энцефалитом, травмы и т. д. В остальных случаях следует говорить о вероятном влиянии той или иной отмеченной в анамнезе вредности. В целом среди тяжелых форм умственной отсталости этиологию удастся установить в 20—40 % случаев, среди легких форм — значительно реже (10—12 %).

Выраженная умственная отсталость без специфической клинической картины в значительной степени является наследственно обусловленной. Именно в этой группе в 1943 г. J. Marth и J. Bell установили сцепление с X-хромосомой одной из форм олигофрении, которая получила название «умственной отсталости с ломкой X-хромосомой» («синдром X-ломкой хромосомы», «синдром хрупкой хромосомы», «синдром Мартина — Белл»).

В подавляющем большинстве случаев умственной отсталости поражения относятся к пренатальному периоду. Большая часть ведущих авторов полагают, что пренатальными воздействиями обусловлено не менее 70—90 % всех случаев интеллектуального недоразвития [Блюмина М. Г., 1985; L. Crome, L. Stern, J. Bicknell, 1975; H. K. Blomquist, 1982]. Внутриутробные инфекции как этиологический фактор диагностируются суммарно у 4—5 % больных с глубокой умственной отсталостью и менее чем у 1 % больных с более легкой степенью интеллектуального недоразвития [Heber R., 1970; Kaveggia E. et al., 1971; Gustavson K. H., 1981]. Среди тератогенных факторов химического ряда самым частым является алкоголь, тератогенный эффект которого клинически проявляется выраженными нарушениями в виде «синдрома алкогольного плода».

Большое значение в генезе недоразвития мозга и врожденного слабоумия придается интра- и перинатальной гипоксии, которая связана со многими причинами, вызывающими нарушение развития плода: тяжелые хронические заболевания матери во время беременности (сердечно-сосудистая недостаточность, болезни крови, почек, эндокринопатии), неправильное положение и предлежание плода, быстрые или затяжные роды, нарушение циркуляции крови в сосудах пуповины, аномальное строение плаценты, слабость родовой деятельности и др. Однако установление этих причин в каждом конкретном случае вызывает большие трудности и, как правило, является лишь предположительным.

С поражением мозга в пренатальном периоде связано подавляющее большинство случаев умственной отсталости, в то время как роль перинатальной патологии довольно скромна —

7—8 % (главным образом гипоксия) [Gustavson К. Н., 1977; Blomquist Н. К., 1982]. В постнатальном периоде в качестве этиологических факторов умственной отсталости чаще выступают нейроинфекции (энцефалиты, менингоэнцефалиты), дистрофические заболевания, тяжелые интоксикации, черепно-мозговые травмы, состояния клинической смерти, перенесенные в первые годы жизни [Сухарева Г. Е., 1965, и др.].

Особенно сложным является установление у больных причин возникновения легких, клинически неспецифичных форм интеллектуального недоразвития, которые наблюдаются у основной части умственно отсталых лиц. Эту умственную отсталость характеризуют корреляция с отрицательными микросоциальными условиями, с одной стороны, и семейное накопление случаев интеллектуального недоразвития, т. е. передача умственной отсталости из поколения в поколение, — с другой.

В известной работе E. Reed, S. Reed (1965) в процессе обследования 82 тыс. умственно отсталых лиц было установлено, что 36 % из них имеют одного или обоих умственно отсталых родителей: это означает, что 1—2 % умственно отсталых лиц одного поколения обуславливают 36 % всех случаев умственной отсталости следующего поколения. Вместе с тем сам факт семейной передачи интеллектуального дефекта при легкой недифференцированной умственной отсталости не поддается прямой интерпретации, поскольку в семьях умственно отсталых очень высок уровень отрицательных не только социально-средовых, но и биологических влияний, которые также могут оказывать негативное действие на развитие ребенка. Это подтверждается работами по изучению развития близнецов и приемных детей [Dekaban А., 1968; Caspar E., 1977, и др.]. Рассматриваемую группу умственной отсталости, клинически и патогенетически неоднородную, принято обозначать «семейная недифференцированная умственная отсталость».

На основе изложенного можно сделать вывод о том, что генез легкой умственной отсталости с неспецифической клинической картиной может быть различным: 1) биологическое поражение мозга вследствие внутриутробных, пери- и постнатальных средовых воздействий; 2) специфическое биологическое поражение мозга вследствие неполного проявления одного из мутантных генов, а также у гетерозигот; 3) неспецифические генетические (конституционально-семейные) факторы; 4) социальные условия, препятствующие достижению ребенком оптимального психического развития в рамках его генетического потенциала. Последние две группы факторов выступают в большинстве случаев в тесном взаимодействии.

О патогенезе умственной отсталости в целом правильнее говорить как о патогенезе заболеваний, при которых одним из симптомов является нарушение развития мозга. Сложность этой проблемы очевидна, так как даже при таком изученном заболевании, как болезнь Дауна, патогенез собственно интеллектуального дефекта далеко не ясен.

Однако имеются и общие для всех форм интеллектуального недоразвития патогенетические звенья. Среди них важная роль принадлежит так называемому хроногенному фактору, т. е. периоду онтогенеза, в котором происходит поражение развивающегося мозга. Различные патогенные факторы (как генетические, так и экзогенные), действуя в один и тот же период онтогенеза, могут вызывать сходные изменения в мозге, которые характеризуются идентичными или сходными клиническими проявлениями, в то время как один и тот же этиологический фактор, воздействуя на различных этапах онтогенеза, может вызывать разные последствия [Светлов П. Г., 1962; Сухарева Г. Е., 1965, и др.].

Как уже отмечалось, большая часть (около 75 %) олигофрении обусловлена поражением развивающегося мозга во внутриутробном периоде. Особое значение при этом имеют критические периоды развития, характеризующиеся не только интенсивностью морфологических и физиологических процессов, но и повышенной чувствительностью эмбриона и плода к воздействию патогенных факторов. Именно в эти периоды под влиянием патогенных факторов может нарушаться морфологическая и химическая дифференциация структур и возникают различные аномалии развития [Дыбан А. П., 1959; Светлов П. Г., 1962, и др.]. Все внутриутробные аномалии развития подразделяют на *бластопатии*, обусловленные поражением зародыша в период бластогенеза — до 4 нед беременности, *эмбриопатии* — поражение в период эмбриогенеза — от 4 нед до 4 мес беременности, и *фетопатии* — аномалии, возникшие в результате поражения плода в сроки от 4 мес до конца беременности.

Поражение в период бластогенеза, как правило, обуславливает гибель зачатка или ведет к грубому нарушению развития всего организма. В период эмбрионального развития, характеризующегося интенсивным органогенезом, патогенные факторы (как генетические, так и средовые) вызывают пороки развития не только мозга, но и других органов, особенно тех, которые находятся в критической стадии развития. Поражение мозга во внутриутробном периоде не всегда возникает одновременно с нарушением формирования других органов и тканей: и при наследственных, и при экзогенных внутриутробных поражениях (в частности, при внутриутробных инфекциях) поражение мозга может относиться к другому временному периоду и, что очень важно, даже прогрессировать в постнатальном периоде.

Во второй половине беременности, когда закладка органов в основном закончена и идет интенсивная дифференциация и интеграция функциональных систем, явных аномалий развития не возникает, а дисплазии, если и имеются, то очень негрубые. Исключение представляет головной мозг, в котором в этом периоде происходит формирование наиболее сложных структур, а изменения могут быть различными, в том числе и очень тяжелыми. К концу беременности, в связи с развитием дифференцированной иннервации и васкуляризации ЦНС плода, а также в связи с созреванием иммунологических систем и совершенствованием других приспособительных механизмов в ответ на действие патогенных факторов могут возникать местные реакции мозга плода. Становится возможным появление локальных воспалительных процессов, очаговых некрозов, рубцовых изменений и других ограниченных поражений головного мозга и мозговых оболочек. В фетальном периоде начинает проявляться тропизм многих патогенных агентов к определенным структурам мозга.

Изучение отдельных нозологически самостоятельных наследственных заболеваний углубило и в определенной степени видоизменило, расширило существовавшие ранее представления о непрогредиентности поражения при умственной отсталости. Так, в условиях постоянно действующей вредности, вызванной генным, точнее биохимическим дисбалансом, нарушающим функционирование клеточного обмена, изменения формирования интеллекта также происходят постоянно. Кроме того, при любом обменном дефекте может очень сильно варьировать степень снижения активности «заинтересованного» компонента, например фермента. При небольшом его дефиците поражение будет сказываться лишь замедленной эволютивной динамикой формирования психических функций, при резкой недостаточности того же фермента поражение проявится грубым и неравномерным снижением интеллекта. Кроме того, в связи с плейотропным эффектом действия многих генов болезнь может прогрессировать в симптоматике, не связанной с поражением мозга, и соответственно углубляться без параллельного утяжеления врожденной умственной отсталости, как это наблюдается, например, при нейрофиброматозе, некоторых нервно-мышечных заболеваниях

и др., когда интеллектуальный дефект вызван нарушением цитоархитектоники уже во внутриутробном периоде.

Рассматривая патогенез умственной отсталости, нельзя также не принимать во внимание, что формирование анатомо-физиологической структуры мозга зависит от последовательного включения генетических систем, контролирующих различные стадии его развития. Это выражается в этапности онтогенетического развития различных мозговых структур. Отсюда следует, что хроногенным является не только воздействие дискретных (экзогенных и генетических) патогенных факторов, но и самого генотипа. «Максимум действия» «неполноценного» генотипа может приходиться на довольно поздние сроки созревания мозговых структур, т. е. в поздние сроки постнатального онтогенеза. Следовательно, могут существовать и такие наследственно-семейные формы умственной отсталости, которые проявятся дефицитом только поздно созревающих функций мозговой деятельности, а также мозаичные по своей структуре формы.

Все сказанное позволяет сделать вывод, что при клинико-патогенетической дифференциации умственной отсталости у детей целесообразно учитывать существование двух ее групп — грубых экзогенно обусловленных (в том числе этиологически неясных) и наследственных форм поражения мозга (не связанных первично с формированием анатомо-физиологической основы интеллекта), а также легких форм умственной отсталости, обусловленных генетической вариабельностью интеллекта в норме.

## **Классификация**

Начиная с J. Esquirol (1838), многие психиатры пытались выделить отдельные формы врожденного слабоумия. Одной из первых, основанных на клинических критериях, классификаций была группировка форм психического недоразвития в зависимости от нарушений темперамента. Такую группировку предложил W. Griesinger (1867), разделивший детей с врожденным слабоумием на апатичных и возбужденных. Аналогичный подход продемонстрировали E. Kraepelin и W. Weygandt (1915), которые выделили 2 клинических варианта олигофрении и соответственно 2 типа больных: эретичные олигофрены — больные с врожденным слабоумием, сопровождающимся двигательным беспокойством и раздражительностью; торпидные олигофрены — больные, отличающиеся тупым безразличием, апатией и заторможенностью.

T. Meynert (1892) и D. Bournewille (1894) выдвинули анатомический принцип классификации олигофрении. Они различали состояния психического недоразвития, связанные с гидроцефалией, по врожденному отсутствию некоторых отделов головного мозга, «склерозу» всего мозга или отдельных его частей. Эти классификации представляют сейчас только исторический интерес.

В дальнейшем основные классификации стали строиться на основе оценки глубины интеллектуального дефекта. В большинстве их выделяются в порядке нарастания психического дефекта *дебильность*, *имбецильность* и *идиотия*. Это деление сохраняется до сих пор, хотя чаще всего как дополнительная клиническая характеристика в рамках той или иной классификационной категории.

По этиологическому принципу впервые классифицировать формы психического недоразвития стал В. Айрленд (1880), который выделял психическое недоразвитие травматического, воспалительного происхождения, а также вследствие дистрофических нарушений.

В последующем многие исследователи [А. Tredgold, 1956; G. Jervis, 1959; L. Pen-rose, 1959; С. Kohler, 1963; Н. Bickel, 1976] подразделяли умственную отсталость на «первичную» (наследственную) и «вторичную» (экзогенную). Внутри каждой группы проводится дальнейшая дифференциация по клиническим проявлениям и степени интеллектуального недоразвития.

К числу наиболее детально разработанных этиологических классификаций относится группировка умственной отсталости, предложенная G. Jervis (1959). Он выделял физиологические и патологические формы, а патологические в свою очередь делил на экзогенные и эндогенные. Эта классификация — одна из наиболее подробных (включает более 40 форм).

В нашей стране наиболее распространена классификация олигофрении, разработанная Г. Е. Сухаревой (1965, 1969). В ее основу положены критерии времени поражения и особенностей патогенного воздействия. В зависимости от времени воздействия этиологического фактора все формы олигофрении Г. Е. Сухарева делит на 3 группы: первая группа — олигофрения эндогенной природы, обусловленная поражением генеративных клеток родителей; вторая группа — эмбрио- и фетопатии; третья группа — олигофрения, возникающая в связи с различными вредностями, действующими во время родов и в раннем детстве. Внутри каждой из названных форм Г. Е. Сухарева проводила дифференциацию в зависимости от особенностей клинической картины, включая степень глубины интеллектуального дефекта.

Клинические классификации умственной отсталости основываются не только на глубине интеллектуального дефекта, но и на особенностях личности, темперамента больных, а также ведущем психопатологическом синдроме [Фрейеров О. Е., 1964; Долл Е. А., 1946; Michaux L., Duché D., 1957; OConnor G., 1966, и др.]. Так, на основе особенностей темперамента частично построена классификация О. Е. Фрейерова (1964).

Ряд авторов [Мнухин С. С., 1961; Певзнер М. С., 1966; Исаев Д. Н., 1976; Clausen G., 1966, и др.], стремясь установить зависимость между синдромами умственной отсталости и недоразвитием определенных структур мозга, в основу построения своих классификаций положили принцип корреляции клинических и патофизиологических данных. М. С. Певзнер (1966), например, выделяет 5 клинических форм олигофрении: 1) неосложненную форму без выраженных нарушений эмоционально-волевой сферы и без грубых выпадений функций анализаторов; 2) осложненную гидроцефалией; 3) сочетающуюся с локальными нарушениями слуха и речи, пространственного синтеза, двигательных систем; 4) с недоразвитием переднелобных отделов головного мозга; 5) сочетающуюся с поражением подкорковых структур мозга. С. С. Мнухин (1961) в зависимости от состояния физиологического тонуса выделяет астеническую, стеническую и атоническую формы олигофрении. Д. Н. Исаев (1982) к этим основным формам добавляет дисфорическую форму психического недоразвития. Дальнейшая дифференциация форм этими авторами строится на основе дополнительного психопатологического деления: астеническая форма подразделяется на дислексический, диспрактический, дисмнестический, основной и брадипсихический варианты; атоническая форма включает аспонтанно-апатический, акатизический и мориоподобный варианты; стеническая и дисфорическая формы олигофрении подразделяются на «уравновешенный» и «неуравновешенный» варианты.

В МКБ-10 умственная отсталость в главе, касающейся психических и поведенческих расстройств, составляет отдельную рубрику: F7 «Умственная отсталость» с подразделением по тяжести на легкую (F70), умеренную (F71), тяжелую (F72), глубокую (F73), другую (F78), (F79). При этом предусмотрено введение четвертого знака, обозначающего тяжесть поведенческих расстройств: минимальные поведенческие нарушения (0), значительные (1),

другие (8), не уточнены (9). Если известна этиология умственной отсталости, то используют дополнительный код, обозначающий соответствующее заболевание, например E72 + F00 (врожденная недостаточность йода). Понятием «другая умственная отсталость» (F78) обозначают состояния психического недоразвития, осложненные слепотой, глухотой, немотой и тяжелой соматической инвалидизацией, когда определение глубины интеллектуального дефекта затруднено или невозможно.

Составители МКБ-10 признают, что раздел, посвященный умственной отсталости, является несколько упрощенным, и считают, что более полная классификация нуждается в специальной разработке.

Соотношение клинических определений умственной отсталости с глубиной психического недоразвития (IQ) представлено в табл. 7.

*Таблица 7. Соотношение клинических и психометрических оценок тяжести умственной отсталости (IQ)*

IQ (по тесту Векслера)	Клиническое определение	Определение степени умственной отсталости по МКБ-10	Другие градации умственной отсталости
80 — 100	Норма (средняя)	Норма	Норма
70 — 80	Пограничные с нормой задержки развития	—	Пограничные формы
50 — 70	Дебильность	Легкая	Мягкая форма
35—50	Имбецильность	Умеренная	Среднетяжелая
20—35(40)		Тяжелая	Тяжелая
Менее 20	Идиотия	Глубокая	Очень глубокая

Прежде чем перейти к изложению классификации умственной отсталости, в соответствии с которой далее излагаются отдельные ее клинические формы, следует остановиться на широко используемых понятиях «дифференцированная» и «недифференцированная» умственная отсталость, разграничение которых достаточно сложно.

**Дифференцированные и недифференцированные формы умственной отсталости.** До последнего времени существует несколько упрощенный подход, в соответствии с которым к «дифференцированным формам умственной отсталости» принято относить этиологически установленные варианты болезни, а к «недифференцированным» — расстройства неустановленной причины. Поэтому рассмотрим этот вопрос более подробно.

Понятие «дифференцированные формы умственной отсталости» не идентично понятию «этиологически уточненная умственная отсталость». Эти определения лишь отчасти совпадают, но в принципе они отражают разные стороны изучения патологии, обуславливающей психическое недоразвитие. Так, например, может быть достоверно известно, что у ребенка интеллектуальный дефект возник вследствие перенесенного менингоэнцефалита, однако данное поражение трудно назвать специфической «постэнцефалитической формой олигофрении». В то же время известно много весьма специфических, клинически четко очерченных форм интеллектуального недоразвития, этиология которых остается полностью неясной. Наконец, существует «клинически недифференцированная олигофрения», которая в этиологическом аспекте представляет собой совокупность моногенных дефектов [Morion N. et al., 1977]. Таким образом, «недифференцированная олигофрения», «дифференцированные формы» интеллектуального недоразвития — это в первую очередь клинические, а не этиологические дефиниции. Вместе



с тем вполне понятно, что сам процесс дифференциации умственной отсталости основан на использовании и клинико-патогенетических, и биологических методов, направленных непосредственно на выявление причин поражения мозга.

Дифференциация отдельных нозологических форм более успешно проводится среди контингента больных с выраженной умственной отсталостью.

В настоящее время известно несколько сотен различных наследственных болезней, так называемых элементарных нозологических генетических единиц, сопровождающихся интеллектуальным дефектом, и продолжают выделяться новые наследственные формы.

Можно отметить несколько путей выявления этих заболеваний. Во-первых, цитогенетическое и биохимическое обследование разных контингентов умственно отсталых лиц. Выявляемая при этом хромосомная или биохимическая аномалия позволяет говорить об этиологическом факторе, вызвавшем интеллектуальный дефект, а сопоставление клинических особенностей у пораженных дает основание в ряде случаев сделать заключение об определенном клиническом синдроме. Во-вторых, тщательное исследование соматоневрологических особенностей больного с последующим выявлением сходных признаков у нескольких пораженных в одной семье или выявление этих признаков у неродственных умственно отсталых лиц. На основании такого сопоставления также иногда можно выделить определенный клинически диагностируемый симптомокомплекс.

Выделение отдельных форм или синдромов только по своеобразию клинической картины в отличие от биохимической или цитогенетической дифференциации еще далеко отстоит от решения вопроса этиологии поражения. Между дифференциацией синдрома по клиническим признакам и выявлением причин, обуславливающих это клиническое единство, нередко проходит очень большой срок. Достаточно вспомнить, что роль хромосомных нарушений в этиологии болезни Дауна, описанной более 100 лет назад, была установлена лишь в 1959 г. Новым этапом изучения этиологии этого поражения являются поиски причин, которые вызывают лежащее в основе патологии нерасхождение хромосом. Вместе с тем уровень познания этиологии болезни Дауна, достигнутый на сегодняшний день, дал очень много для практики: позволил выделить транслокационные формы с высоким риском для других детей в семье, показал влияние возраста родителей на возникновение нерасхождения хромосом, дал возможность разработать методы пренатальной диагностики, предотвращающие рождение детей с этим тяжелым заболеванием.

*В группу дифференцированных олигофрений входят в первую очередь нозологически самостоятельные заболевания, для которых умственная отсталость является лишь одним из симптомов, хотя, как правило, самым тяжелым.*

Чаще это генетически обусловленные нарушения, реже — клинически очерченные синдромы, этиология которых еще неясна. К дифференцированным формам принято относить также те варианты интеллектуального недоразвития, которые выделяют по какому-то одному клиническому симптому, отражающему общее патогенетическое звено поражения мозга, при всем разнообразии этиологических и патогенетических механизмов, вызывающих это нарушение, например микроцефалию, гидроцефалию и др. К этой же группе относят и некоторые экзогенно обусловленные нарушения при наличии определенной специфичности клинической картины этих нарушений: алкогольную фетопатию, последствия ядерной желтухи, врожденный токсоплазмоз, сифилис и др.

При этиологическом подходе среди всех клинически дифференцированных форм умственной отсталости можно выделить 3 основные группы: наследственно обусловленные,

экзогенно обусловленные и клинико-патогенетические, которые могут вызываться как наследственными, так и экзогенными факторами.

Остановимся теперь на понятии «недифференцированная» олигофрения, которое частично обсуждалось в разделе «Этиология и патогенез».

Некоторые авторы используют его как синоним этиологически неясных случаев интеллектуального недоразвития. Но, с нашей точки зрения, этиологическая неясность и клиническая недифференцированность — разные стороны проблемы. Рассмотрим, например, определение А. Dekaban (1970). По мнению автора, к «недифференцированной» умственной отсталости относятся все те случаи, когда «ни клиническими, ни лабораторными методами не выявляется субстрат поражения мозга, ответственный за возникновение интеллектуального недоразвития». Вместе с тем невыявление «субстрата поражения мозга» еще не означает, что такого субстрата нет. Чем тщательнее проведено обследование, тем выше вероятность обнаружения поражения мозговой ткани и вместе с тем такое поражение не всегда может быть связано с умственной отсталостью, т. е. встает вопрос об их патогенетической связи. Если при целенаправленном соматическом обследовании выявляются несомненные признаки общего искажения эмбриогенеза, то есть все основания предполагать наличие и искаженного формирования мозга, даже в тех случаях, когда клиническими методами «субстрат поражения мозга» не выявляется.

Клинически *«недифференцированная умственная отсталость»* — это главным образом *«семейная недифференцированная умственная отсталость»*. В эту группу входят относительно легкие формы интеллектуальной недостаточности, возникающие в семьях, характеризующихся накоплением случаев умственной отсталости и наличием микросоциальных условий, способствующих ее развитию.

А. Benton (1952) выделяет 2 варианта «семейной недифференцированной умственной отсталости»: более глубокую — *«семейную олигоэнцефалию»*, в происхождении которой главную роль играют генетические факторы, и семейную умственную отсталость как крайний вариант низкого интеллектуального уровня у биологически полноценных лиц, т. е. *«физиологическую умственную отсталость»*. Здесь можно привести аналогию с вариантами аномалий личности: нормальные варианты личности — акцентуация характера — психопатии. При умственной отсталости: нормальные варианты интеллекта — пограничная умственная отсталость — олигофрения.

Многие случаи недифференцированной умственной отсталости, будучи легкими по своим проявлениям, рассматриваются как задержка психического развития.

## ***Распространенность умственной отсталости***

В показателях распространенности умственной отсталости в разных странах и даже в отдельных районах одной и той же страны отмечаются значительные колебания. Это может отражать и реальное число больных в том или ином регионе мира, но следует указать основные причины таких различий: степень выявляемость больных, разные критерии диагностики умственной отсталости, а также культуральные особенности того или иного общества и вытекающие из них системы обучения и воспитания, не только создающие предпосылки для адаптации больных и компенсации нарушенных функций, но и отражающие разную степень толерантности общества к умственно отсталым.

М. Ш. Вроно (1983) приводит материалы ВОЗ, относящиеся к середине XX в. Распространенность умственной отсталости в мире, по этим данным, характеризовалась пораженностью 1—3 % населения всех возрастов.

По данным А. А. Чуркина (1997), в России на 1995 г. насчитывалось 608,1 больных на 100 000 населения, т. е. показатель распространенности — 0,6 %. По данным того же автора, заболеваемость характеризуется показателем 0,39 %. Первичная заболеваемость выросла за период 1991—1995 гг. на 17,2 % в абсолютных показателях и на 14,7 % в интенсивных. Рост происходил в основном вследствие увеличения числа больных с дебильностью (на 23,7 % в абсолютных показателях и на 23,8 % в интенсивных), в то время как заболеваемость более тяжелыми формами умственной отсталости снизилась (на 12,1 % в абсолютных показателях и на 11,3 % в интенсивных). Отмечая общий рост числа больных за последние годы, А. А. Чуркин вместе с тем констатирует одновременно сокращение диспансерного контингента таких больных, что он обоснованно связывает с изменениями порядка постановки пациентов на учет. Больные с умственной отсталостью составляют значительную часть лиц, признанных инвалидами по психическому заболеванию (31,3 %), причем число их возросло в 1985—1995 гг. на 39 %, а число больных, впервые признанных инвалидами, — на 112 %.

J. D. Bregman и J. C. Harris (1995) констатируют, что в США насчитывается 2,5 млн лиц с умственной отсталостью, а показатель болезненности составляет 1 %. Эти же авторы приводят сводную таблицу распространенности умственной отсталости, по данным специалистов разных стран, где колебания соответствующих показателей регистрируются в пределах от 0,39 до 2,7 %.

Существенные различия в показателях распространенности умственной отсталости отмечаются при рассмотрении разных возрастных групп населения и форм заболевания по глубине интеллектуального дефекта. В последнем случае более стабильными являются показатели, относящиеся к тяжелым формам умственной отсталости — около 0,4 %. Так, M. Rutter и соавт. (1970) приводят показатель 0,39 %, K. Gustavson и соавт. (1977) — 0,28 %. И больший разброс показателей отмечается при более легких степенях психического недоразвития — от 0,7 до 1,2 % по K. Gustavson и соавт. (1977), H. Koller и соавт. (1984) и до 2,1 % по M. Rutter и соавт. (1970). А. А. Чуркин (1997) указывает величины распространенности для дебильности (т. е. легких форм) — 0,47 % и для других форм — 0,13 %. Эти показатели можно считать заниженными.

Число больных увеличивается с возрастом обследуемых больных и к 5—12 годам становится наибольшим, постепенно снижаясь к 22—34 годам [Bregman J. D., Harris J. C., 1995]. Поскольку в исследования включаются разные возрастные популяции, колебания показателей болезненности остаются весьма значительными. Во всех эпидемиологических исследованиях отмечается отклонение в соотношении полов в сторону преобладания лиц мужского пола, причем это соотношение в возрастных группах различно. Так, в раннем возрасте среди умственно отсталых соотношение полов 1:1, но уже с 5 лет оно резко меняется, составляя 1,5:1 и даже выше. Максимум различий приходится на 18—24 года — 1,6:1. В старших возрастных группах (40 лет и более) оно вновь приближается к 1:1.

Соотношение полов несколько различается и при разной степени психической отсталости. Так, при самой тяжелой степени умственной отсталости оно составляет 1:1, а при умеренно выраженной имбецильности и глубокой дебильности — 1,2:1. При более легкой умственной отсталости мальчики преобладают еще значительно — 1,5:1.

Динамика распространенности умственной отсталости во многих странах мира характеризуется тенденцией к увеличению, особенно легких ее форм. Основную причину

этого усматривают в улучшении выявляемость в связи с развитием психиатрических служб. Однако есть некоторые основания и для реального повышения числа умственно отсталых в популяции.

Так, увеличение числа больных с умственной отсталостью может быть обусловлено улучшением системы родовспоможения и медицинской помощи, что приводит к повышению жизнеспособности и увеличению продолжительности жизни некоторых категорий умственно отсталых детей (это видно на примере болезни Дауна и других врожденных заболеваний). Кроме того, повышению числа умственно отсталых может способствовать такой фактор, как курение женщин во время беременности. Есть данные о том, что в 25 % случаев беременность курящих женщин сопровождается недоношенностью, которая сама по себе является большим фактором риска в отношении умственной отсталости ребенка. Но особенно вредно сказывается на потомстве женский алкоголизм, также растущий в популяции [Куниковская Л. С., 1983; Olegard K., 1979; Son R. H., Conquist B., 1981; Streissghuth A. P. et al., 1991].

В настоящее время имеются и генетические обоснования увеличения абсолютного числа умственно отсталых лиц в популяции. Речь идет в первую очередь о более высокой средней плодовитости умственно отсталых (женщин), чем лиц из общей популяции. Как мы уже упоминали, 36,1 % всех умственно отсталых получают интеллектуальный дефект от умственно отсталых предыдущего поколения [Reed E., Reed S., 1965]. Это касается главным образом более легкой умственной отсталости. При повышении же числа лиц с глубокой умственной отсталостью, помимо вышеуказанных, могут отмечаться и другие причины. Основной из них является повышение уровня мутаций вследствие ухудшения общей экологической ситуации и особенно ее обострения в отдельных районах мира. Повреждающие факторы окружающей среды из-за ее загрязнения могут действовать и непосредственно на плод, обуславливая повышенную частоту его внутриутробного поражения.

## **Клинические проявления и динамика умственной отсталости**

Психопатологические особенности умственной отсталости, включая сам интеллектуальный дефект, полиморфны как по характеру, так и по степени выраженности. Однако имеются общие симптомы, которые характеризуют в первую очередь так называемую *ядерную олигофрению*.

Понятие «ядерная олигофрения» было введено в 1938 г. Н. И. Озерцким на основе массивности дефекта и особенностей как интеллектуального недоразвития, так и личности больного в целом. Психическое недоразвитие при ядерной олигофрении имеет две основные особенности: нарушение развития носит малодифференцированный, более или менее равномерный, диффузный характер; поражению подвергаются эволюционно наиболее молодые, интенсивно развивающиеся системы мозга. Как показали последующие исследования, при ядерной олигофрении могут поражаться и более древние мозговые образования [Исаев Д. Н., 1982; Марничева Г. С., Глезерман Т. Б., 1986].

Типичной олигофрении всегда свойственны тотальность психического недоразвития, которая касается не только интеллектуальной деятельности, но и всей психики в целом, а на первый план выступает недостаточность высших форм познавательной деятельности — абстрактного мышления.

У детей первых лет жизни при глубокой задержке психического развития недостаточность мышления более всего проявляется в недоразвитии тех функций, которые отражают становление познавательной деятельности. До этого, в раннем детском возрасте, психическое недоразвитие выражается главным образом в недостаточности аффективно-волевой сферы и моторики ребенка, искажении и замедлении сроков становления зрительных и слуховых рефлексов, неполноценности «комплекса оживления», более позднем проявлении эмоционального реагирования на окружающее. На 2—3-м году интеллектуальная недостаточность проявляется в особенностях поведения и игровой деятельности. Дети медленно овладевают навыками самообслуживания, не отличаются живостью, пытливым интересом к окружающим предметам и явлениям, которые свойственны здоровому ребенку. Игры их характеризуются простым манипулированием, непониманием элементарных требований игры, слабостью контактов с детьми, меньшей эмоциональностью. Для дошкольного возраста характерны отсутствие побуждений к интеллектуальным формам игровой деятельности и повышенный интерес к подвижным, нецеленаправленным играм. В эмоциональной сфере отмечаются примитивные реакции и недостаточная дифференцированность высших эмоций — проявлений сочувствия, стыда, личностных привязанностей. В школьном возрасте на первый план все больше выступают интеллектуальные расстройства, которые проявляются в разных сферах деятельности и поведении больных, главным образом в учебной деятельности.

Таким образом, у детей, страдающих олигофренией, по мере взросления все более и более отчетливо выявляется недостаточность отвлеченного мышления, слабость предпосылок интеллекта, в частности внимания, памяти, психической работоспособности. Но одновременно с этим медленно формируются ощущения и восприятие [Выготский Л. С., 1956; Леонтьев А. Н., 1965; Рубинштейн С. Я., 1970, и др.]. Недостаточность и замедление развития зрительных, слуховых, кинестетических и других процессов восприятия нарушают ориентировку детей в окружающей среде, препятствуют установлению в сознании большого полных и адекватных связей и отношений между объектами реального мира. Недостаточность восприятия при олигофрении во многом обусловлена нарушениями целенаправленного произвольного внимания; внимание таких детей с трудом привлекается и фиксируется, легко рассеивается. Детям с типичной олигофренией свойственны также замедление и «непрочность» запоминания. Особенно страдает логическое, опосредованное запоминание, т. е. высший уровень памяти, в то время как механическая память может быть сохранной или даже гипертрофированно развитой. Плохое понимание воспринимаемых впечатлений приводит к тому, что больные запоминают лишь внешние признаки предметов и явлений и с трудом сохраняют воспоминания о внутренних связях и словесных объяснениях.

Особое место в структуре психического недоразвития занимают нарушения речи, которые в большинстве случаев отражают глубину умственной отсталости: в наиболее тяжелых случаях больные не только не говорят, но и не понимают обращенную к ним речь. При меньшей степени тяжести олигофрении больные располагают ограниченным запасом слов, но не владеют в достаточной мере фразовой речью. Известные им слова они употребляют в самой элементарной связи, относя их к конкретным предметам или действиям; обобщающее значение слов им почти недоступно. Даже у больных с легкой степенью олигофрении, имеющих достаточный запас слов, заметно нарушена смысловая сторона речи. Словесные определения, не связанные с конкретной, привычной ситуацией, усваиваются с большим трудом и очень медленно. Так же медленно формируется и грамматический строй речи. Поскольку при ограниченном запасе слов особенно страдает активная речь, то даже при неглубокой умственной отсталости речь больных обычно бывает маловыразительна, односложна, в ней преобладают речевые штампы, короткие, часто аграмматично построенные фразы. Характерно неправильное смысловое употребление слов. Могут быть

также такие дефекты, как косноязычие, дизартрия и т. п. В случаях олигофрении, осложненной остаточными явлениями органического поражения головного мозга, встречаются очаговые расстройства речи по типу моторной и сенсорной алалии, псевдобульбарной дизартрии и т. п. Даже при относительно хорошо развитой речи в анамнезе больных олигофренией обычно удается установить значительную задержку сроков ее развития (понимание, произношение отдельных слов, фразовая речь и т. п.).

Достаточно характерны изменения в эмоционально-волевой сфере при олигофрении. В то время как элементарные эмоции могут быть относительно сохранными, высшие эмоции, прежде всего нравственные, оказываются недоразвитыми и недостаточно дифференцированными. Преобладают главным образом непосредственные переживания, эмоции, вытекающие из конкретной ситуации и деятельности, актуальные только в данный момент. Степень эмоционального недоразвития при ядерной олигофрении находится в соответствии с глубиной интеллектуального дефекта и недостаточностью других компонентов психической деятельности и личности. Волевая деятельность больных характеризуется слабостью побуждений и инициативы, недостаточной самостоятельностью.

Поступкам детей-олигофренов свойственны отсутствие целенаправленности, импульсивность (без какой бы то ни было борьбы мотивов) и негативизм. Они отличаются также повышенной подражательностью, внушаемостью и несамостоятельностью поведения, находятся в зависимости от влечений и аффектов, а также от ситуации и обстоятельств.

Формирование личности умственно отсталых детей определяется не только степенью интеллектуального недоразвития и возрастом, но и условиями воспитания, обучения и другими факторами. Уровень приспособления больных олигофренией варьирует в зависимости от глубины дефекта. При легкой умственной отсталости больные неплохо разбираются в привычных житейских ситуациях и у них отмечается относительная сохранность практической ориентировки. Е. Краепелин (1923) по этому поводу писал, что характерной особенностью олигофренов является «способность гораздо лучше ориентироваться в простых обстоятельствах, чем можно было бы ожидать, если судить по скудости запасов представлений и слабости суждения». По определению Е. Краепелин, «олигофрен может, несомненно, больше, чем знает».

К числу наиболее частых и постоянных проявлений олигофрении относятся также признаки недоразвития в двигательной сфере. Недоразвитие психомоторики проявляется прежде всего в запаздывании и замедлении темпа развития локомоторных функций, в непродуктивности и недостаточной целесообразности последовательных движений, в двигательном беспокойстве и суетливости. Движения детей бедны, угловаты и недостаточно плавны. Недостаточность развития двигательной сферы особенно проявляется в тонких и точных движениях, жестикуляции и мимике.

Такова в общих чертах психопатологическая структура недоразвития при типичной олигофрении.

Но структура психического недоразвития может быть неравномерной и не исчерпывающейся характерными для типичной олигофрении симптомами. В связи с этим выделяют атипичные и осложненные варианты олигофрении [Мнухин С. С., 1958; Сухарева Г. Е., 1965; Певзнер М. С., 1969]. К атипичным формам относят случаи олигофрении с неравномерной структурой психического дефекта, проявляющейся в одностороннем развитии какой-либо психической функции либо в признаках парциального психического недоразвития.

Диагностика умственной отсталости не ограничивается оценкой степени психического недоразвития. Большое место в диагностическом процессе занимает соматическое обследование.

Часть умственно отсталых детей имеют аномальный внешний вид. Эта внешняя аномальность обусловлена не только часто отмечающейся у умственно отсталых детей диспластичностью строения лица и тела, но и наличием выраженных неврологических расстройств, вторичными деформациями черепа (при органическом поражении мозга), гипомимией и т. п. Степень изменения внешнего вида больных связана с глубиной интеллектуального дефекта и характером мозговой патологии. При легком интеллектуальном недоразвитии больные могут иметь нормальный внешний вид. Но следует иметь в виду, что и при глубоком интеллектуальном дефекте больные могут не иметь грубых аномалий сложения. Они иногда вполне гармонично сложены и даже миловидны. Но в большинстве случаев изучение соматических особенностей умственно отсталого больного дает возможность не только диагностировать некоторые нозологические формы интеллектуального недоразвития, но и оценить сроки поражения мозга. При соматическом осмотре выявляются врожденные пороки развития и так называемые малые аномалии, которые очень часто встречаются у больных с умственной отсталостью, что указывает на внутриутробный характер поражения. Эти аномалии являются следствием незавершенного, реже искаженного морфогенеза (часть из них может быть и выражением нормальной вариабельности того или иного морфологического признака). Число их и разнообразие настолько велики, что составить их перечень не представляется возможным, тем более что такие аномалии обнаруживаются не только при внешнем осмотре ребенка, но и при дополнительных обследованиях — при осмотре окулистом, при рентгенографии черепа, позвоночника, конечностей.

Физическое развитие больных олигофренией часто отстает от возрастной нормы и нередко, даже при отсутствии явной внутриутробно обусловленной диспластичности, характеризуется непропорциональностью строения туловища и конечностей, искривлением позвоночника, признаками церебрально-эндокринной недостаточности (ожирение, недоразвитие половых органов, нарушение темпа и сроков формирования вторичных половых признаков). Особенно большое место занимают неврологические нарушения. Это могут быть не только такие грубые симптомы, как параличи, парезы, атаксия, гиперкинезы, но и неврологическая микросимптоматика.

Большое значение в диагностике умственной отсталости имеют офтальмологическое и рентгенографическое исследования (особенно рентгеновская компьютерная томография). Исследование глаза нередко позволяет выявить такие симптомы, как хориоретинит, пигментная дегенерация сетчатки, катаракта, глаукома, а также некоторые микроаномалии, указывающие на внутриутробный дисгенез, — глиоз дисков зрительных нервов, аномалии строения сосудов сетчатки и т. п. Во многих случаях при осмотре глазного дна определяются степень внутричерепной гипертензии и ее динамика. Рентгенография черепа очень важна для выявления признаков повышения внутричерепного давления, локализации атрофии паренхимы мозга и деформаций ликворных пространств, скрытых аномалий строения черепа, особенно для диагностики краниостеноза.

Поскольку большая часть случаев умственной отсталости остается этиологически неясной, для врачей, контактирующих с умственно отсталыми детьми, весьма остро стоит вопрос: можно ли на основании характера клинических особенностей олигофрении разграничить наследственные и экзогенные ее формы. По-видимому, ответ на этот вопрос может быть следующим: до тех пор, пока у больного не диагностирована какая-либо определенная нозологически-специфическая форма поражения (как правило, наследственного, реже

экзогенного генеза), этиологический диагноз может ставиться лишь предположительно, поражение можно отнести к «вероятно экзогенным» или к «вероятно наследственным».

В зарубежной литературе имеется большое число работ, направленных на поиски особенностей психологической структуры дефекта при семейно-конституциональной умственной отсталости и критериев ее дифференциации от экзогенно обусловленных органических поражений [Zigler E., 1967; Kirman B., Vichnele J., 1975; Caspar! E., 1977]. Речь идет о выявлении особенностей познавательной деятельности, уровня мотивации и т. п. Отдельные интересные находки, однако, не способствовали разработке четких диагностических критериев.

В отечественной психиатрии дифференциация семейно-наследственной олигофрении от вызванной органическим поражением мозга основывается на клинической картине психического недоразвития в целом с учетом не только особенностей нарушения структуры познавательной деятельности, но и всех психопатологических и неврологических проявлений. Но и в этом случае дифференциация указанных форм имеет лишь ориентировочный характер, часто исследователь идет от диагностики органического поражения мозга.

К числу наиболее часто встречающихся перинатальных вредностей, вызывающих органическое поражение ЦНС с нарушением психического развития, относятся родовая травма и особенно асфиксия новорожденных. Механическая родовая травма и асфиксия вызывают сходное по патогенезу поражение головного мозга — нарушение кровообращения и внутричерепные кровоизлияния, но имеются и некоторые различия, которые и зависят от того, какой из этих двух факторов был ведущим [Мастюкова Е. М., 1964; Сухарева Г. Е., 1965]. Если заболевание вызвано только асфиксией, в клинической картине преобладают астенические проявления в сочетании с вялостью, слабостью побуждений, замедлением психических процессов, эмоциональной лабильностью, быстрой утомляемостью и истощаемостью. При родовой же травме чаще наблюдаются состояние резкого психомоторного возбуждения, эксплозивность, более грубые расстройства памяти и внимания, нарушения речи, расторможение грубых влечений, а также очаговые неврологические симптомы и судорожные припадки. В неврологическом статусе могут отмечаться очаговые симптомы (парезы и параличи черепно-мозговых нервов, нередко явления церебрального паралича, судорожные припадки и др.), степень выраженности которых зависит от тяжести поражения мозга.

Среди постнатальных заболеваний, которые приводят к развитию умственной отсталости, большое место занимают энцефалиты, энцефаломиелиты, менингоэнцефалиты (реже менингиты), а также травмы черепа, постнатальная гипоксия. При постинфекционных поражениях ЦНС характер резидуальных клинических проявлений зависит не столько от особенностей этиологического фактора, сколько от реактивности нервной ткани, обусловленной индивидуальными и возрастными особенностями. Глубокий интеллектуальный дефект наблюдается чаще у детей, перенесших заболевание в первые 2 года жизни. В этом возрасте в связи с незрелостью защитных механизмов процесс чаще принимает диффузный характер и сопровождается обширным поражением мозговой ткани. В генезе постинфекционных и посттравматических нарушений психического развития играют роль образование кист, рубцов и разрастание соединительной ткани, нарушения циркуляции цереброспинальной жидкости, застойные явления и вследствие нарушений кровообращения вторичные склеротические изменения мозговой ткани. Но основные особенности клинических проявлений постинфекционных и посттравматических вариантов умственной отсталости определяются в первую очередь степенью тяжести и распространенностью органического поражения головного мозга. В более отдаленном



периоде могут отмечаться признаки гидроцефалии или микроцефалии, другие вторичные деформации черепа, задержка физического развития, а также весьма разнообразные по проявлениям и степени выраженности общемозговые и очаговые симптомы. Степень глубины и структура интеллектуального дефекта при этих нарушениях чрезвычайно разнообразны. В одних случаях преобладают симптомы недоразвития, характерные для типичных форм олигофрении, в других интеллектуальная недостаточность носит неравномерный, мозаичный характер, приближаясь по структуре к органической деменции [Озерецкий Н. И., 1938; Юркова И. А., 1958; Сухарева Г. Е., 1965, и др.]. Характерно наличие в структуре дефекта признаков психоорганического синдрома, психопатоподобного поведения и других дополнительных психопатологических симптомов. Описанные поражения относятся, как правило, к атипичным формам олигофрении [Певзнер М. С., 1959; Кириченко Е. И., 1965; Сухарева Г. Е., 1965, и др.].

Необходимо подчеркнуть, что в целом дифференциация форм интеллектуального недоразвития на экзогенно обусловленные и наследственно-конституциональные на основе только психопатологических особенностей чрезвычайно трудна. При отсутствии выраженного «органического» радикала такая дифференциация вообще невозможна; в частности, неравномерность структуры психического недоразвития не является критерием экзогенно обусловленного поражения: в литературе описаны семейно-наследственные формы с локальными корковыми нарушениями [Глезерман Т. Б., 1983; Lewitter p., 1975].

**Динамика умственной отсталости** определяется развивающимися в ЦНС процессами компенсации и эволюцией возрастного созревания. Динамику олигофрении в целом принято определять как «непрогредиентную» (по П. Б. Ганнушкину, 1933) или «эволютивную» (по Г. Е. Сухаревой, 1965). Отклонения от этого течения болезни могут, однако, иногда наблюдаться под влиянием неблагоприятных внутренних и внешних факторов (включая факторы воспитания).

Положительная эволютивная динамика при умственной отсталости может быть связана прежде всего с естественным ростом и развитием организма, обуславливающими повышение его адаптационных возможностей. Естественно, что такое улучшение ограничено глубиной психического недоразвития и выражено тем меньше, чем больше отставание в развитии: благоприятная динамика при идиотии практически невозможна; напротив, при дебильности лечебно-коррекционное воздействие может оказывать на течение болезни большое влияние. О. Соппог и J. Tizard (1953) установили, что если такие активные воздействия проводятся, то приблизительно 80 % лиц, у которых в детстве диагностировалась дебильность, став взрослыми, почти не отличались по многим показателям от людей с нормальным интеллектом. Проведенные отечественными авторами катamnестические исследования [Порция Л. И., 1961; Певзнер М. С., Лубовский В. И., 1963; Фрейеров О. Е., 1964; Сухарева Г. Е., 1965; Юркова И. А., 1970] также показали, что многие учащиеся вспомогательных школ, т. е. лица с дебильностью, к концу обучения оказались трудоспособными, овладели определенными прогрессиями и относительно неплохо приспособивались к жизни. По данным Д. Е. Мелехова (1970), 77 % взрослых с дебильностью являются «систематически трудоспособными».

Динамика болезни зависит также от уровня развития личности и особенностей эмоционально-волевой сферы больного. Даже в случаях имбецильности при отсутствии выраженных расстройств личности и поведения возможны относительно хорошая компенсация и социальная адаптация. Так, по данным Д. Е. Мелехова (1970), 66 % имбецилов оказываются трудоспособными в специально организованных условиях.

У некоторых больных в процессе возрастной эволюции и под влиянием лечебно-коррекционных мероприятий отмечается обратное развитие таких расстройств, как двигательная расторможенность, импульсивность, негативизм, церебрастенические явления, неврологические симптомы.

Отрицательная динамика олигофрении чаще наблюдается при более тяжелых формах, в частности при грубых аномалиях развития мозга и других органов и систем, при осложненных формах, когда психическое недоразвитие сочетается с психоорганическим синдромом, судорожными припадками и выраженной неврологической симптоматикой. Отрицательной динамике при умственной отсталости способствуют различные дополнительные вредности, приводящие к декомпенсации состояния (сопутствующие заболевания и травмы, психогении, неблагоприятная микросоциальная среда), а также отсутствие лечебно-коррекционных мероприятий. Отрицательная динамика олигофрении может быть связана с декомпенсацией в периоды возрастных кризов, особенно пубертатного.

Периоды декомпенсации при олигофрении характеризуются разными явлениями. Чаще всего возникают астенические состояния с адинамией, повышенной истощаемостью психических процессов, раздражительной слабостью, эмоциональной лабильностью и т. п. Нередки также невротические расстройства — тики, заикание, нарушения сна и аппетита, энурез, страхи, истероформные явления. В эти периоды могут наблюдаться и аффективные расстройства (в виде дисфории, дистимии, эйфории и т. д.) и нарушения поведения типа психопатоподобных реакций. Иногда декомпенсация выступает в форме ипохондрических расстройств, патологических поведенческих реакций и психопатоподобного поведения (двигательная расторможенность, повышенная возбудимость, реакция протеста, побег из дому и бродяжничество, стремление к поджогам и другие патологические влечения). Иногда существенно снижаются интеллектуальные возможности, что приводит к неправильному выводу о нарастании интеллектуального дефекта, чего в действительности не происходит. Временное снижение интеллектуальных возможностей в результате декомпенсации состояния следует отличать от реакции псевдодеменции у олигофренов [Фрейеров О. Е., 1964]. В первом случае интеллектуальные возможности улучшаются по мере компенсации состояния при устранении или ослаблении влияния неблагоприятных факторов.

Состояния декомпенсации должны дифференцироваться от психопатоподобных нарушений. При правильном подходе и медико-педагогических воздействиях эти нарушения, в том числе и в условиях вспомогательных школ, довольно легко компенсируются [Лебединская К. С., 1982].

Особенно часто невротические расстройства возникают при ошибочном помещении умственно отсталого ребенка в массовую школу либо при неправильном выборе класса без достаточного учета степени интеллектуальной недостаточности. В таких случаях наступает состояние школьной дезадаптации, теряется интерес к учебе, появляются страх и тревожность, расстройства сна, энурез и пр. У некоторых детей возникают реакции пассивного протеста в виде негативистического поведения, отказа от учебы, уходов из школы.

В пубертатном периоде психотравмирующий характер приобретают ситуации, связанные с переживанием собственной неполноценности, невозможностью принимать участие в жизни здоровых подростков, неправильное отношение окружающих к умственно отсталому подростку. В более тяжелых случаях возможно развитие реактивных состояний с субдепрессией, суицидальными мыслями и даже попытками.

Неправильные условия воспитания и обучения могут вызывать патохарактерологические реакции, закрепление которых иногда становится основой появления патологических черт характера [Ковалев В. В., 1971, 1995; Воронков Б. В., 1976; Trippi J., 1973; Komender J., 1974; Psarska A., 1974].

До сих пор остается неясным вопрос о нозологической принадлежности **психозов у олигофренов**: относятся ли они к специфическим, свойственным умственной отсталости психозам или являются лишь видоизменением «обычных» психозов (реактивных, симптоматических, эндогенных). Сторонники нозологической самостоятельности психозов при олигофрении по-разному объясняют их патогенез: конституциональными факторами, психологическими механизмами, ликвородинамическими нарушениями и другими проявлениями резидуальной церебральной недостаточности. Большинство отечественных исследователей связывают возникновение психозов при олигофрении с декомпенсацией состояния под влиянием различных неблагоприятных (чаще психогенных или экзогенно-органических) факторов [Фрейеров О. Е., 1964; Сухарева Г. Е., 1965; Исаев Д. Н., 1976; Ковалев В. В., 1979, и др.]. Такое разнообразие во взглядах само по себе скорее говорит о том, что психозы у олигофренов принципиально не отличаются от психозов у лиц с нормальным интеллектом. По-видимому, речь идет об обычных психозах (психогенно-реактивных, экзогенно-органических, эндогенных), возникающих на патологической почве, чем и объясняется атипичность их клинических проявлений и течения.

Многие клиницисты подчеркивают зависимость клинической картины психозов при олигофрении от выраженности интеллектуального недоразвития, а некоторые даже разделяют психозы при глубокой умственной отсталости и психозы при дебильности [Фрейеров О. Е., 1964]. Большинство авторов придерживаются синдромального принципа при систематике и описании психозов у умственно отсталых. Различают психозы с преобладанием аффективных расстройств (в виде дисфорических, дистимических, тревожно-депрессивных, депрессивно-ипохондрических состояний), психозы с преобладанием двигательных расстройств и галлюцинаторно-бредовые психозы. Последние встречаются редко и только в виде кратковременных эпизодов. О. Е. Фрейеров (1964) выделял, кроме того, психозы, протекающие по типу истерического сумеречного расстройства сознания, и острые психотические реакции у олигофренов (состояния острого страха и растерянности, реакцию тоски по дому — ностальгию, особенно специфичную для дебилов, реакции псевдодеменции и пуэрилизма). Описываемые О. Е. Фрейеровым реактивные состояния у дебилов не отличаются по клиническим проявлениям от ситуационно обусловленных реактивных состояний у здоровых, но при олигофрении они наиболее часто связаны с изменением привычного жизненного стереотипа.

Общими особенностями для всех психозов при олигофрении являются рудиментарность и фрагментарность продуктивной симптоматики, бедность и примитивность высказываний в связи с болезненными переживаниями. Клиническая картина психоза в целом относительно проста и однообразна. Многие авторы подчеркивают конкретность и образность сенсорных и бредовых расстройств, обилие сенестопатически окрашенных соматических жалоб. При осложненной олигофрении более отчетливо выступают признаки органически измененной почвы: благодушие или злобность, некритичность и особая назойливость («приставучесть»), истощаемость, головная боль [Сухарева Г. Е., 1965].

По мнению большинства исследователей, общей особенностью психозов у олигофренов являются обратимость и транзиторность психотических расстройств. Наиболее характерны эпизодические и рецидивирующие психозы, описанные многими отечественными [Сербский В. П., 1912; Фелинская Н. И., 1950; Фрейеров О. Е., 1964; Сосюкало О. Д., 1964; Сухарева Г. Е., 1965] и зарубежными авторами [Nevstadt R., 1931; Medow W., 1935; Brendel J., 1954, и

др.]. Их клиническая картина и течение отличаются от психических заболеваний (шизофрения, циркулярный психоз, экзогенные психозы), которые могут развиваться на основе умственной отсталости. Психозы этой группы описывались разными авторами под различными названиями: «психозы у олигофренов», «психозы при дебильности», «аморфные психозы» и т. д. Подчеркивается большая частота их возникновения в пубертатном и юношеском возрасте [Сухарева Г. Е., 1965; Сосюкало О. Д., 1966].

Этиология и патогенез психозов у лиц с умственной отсталостью еще недостаточно ясны. Предполагается роль сосудистых и ликвородинамических расстройств. Нередкость возникновения таких психозов в периоды полового созревания свидетельствует также о патогенетической роли сдвигов, свойственных пубертатным кризам. Определенную роль в развитии психозов могут играть и специфические для той или иной формы патогенетические механизмы. Так, отмечается повышенная частота психозов с последующим регрессом психических функций у взрослых и подростков с болезнью Дауна. Вместе с тем в клинической картине психозов у умственно отсталых нивелируются особенности психогенных или типично экзогенных, например, инфекционных психозов.

## **Отдельные клинические формы умственной отсталости**

### **Классификация дифференцированных форм умственной отсталости**

#### *Наследственно обусловленные формы*

- Синдромы с множественными врожденными аномалиями
  - Хромосомные заболевания
  - Генетические синдромы с неясным типом наследования
  - Моногенно наследуемые синдромы
- Наследственные дефекты обмена
- Факоматозы
- Неврологические и нервно-мышечные заболевания с умственной отсталостью

#### *Умственная отсталость смешанной (наследственно-экзогенной) этиологии*

- Микроцефалия
- Гидроцефалия
- Краниостеноз
- Врожденный гипотиреоз

#### *Экзогенно обусловленные формы умственной отсталости*

- Алкогольная фетопатия
- Инфекционные эмбриофетопатии (рубеолярная, токсоплазмозная, цитомегаловирусная)

Гемолитическая болезнь новорожденных

## **Наследственные формы умственной отсталости. Синдромы с множественными врожденными аномалиями.**

В соответствии с вышеприведенной классификацией в этом разделе будут рассмотрены клинические особенности синдромов с множественными врожденными аномалиями, при наследственных дефектах обмена, факоматозах, неврологических и нервно-мышечных заболеваниях.

### **Синдромы с множественными врожденными аномалиями**

Синдромы с множественными конгенитальными аномалиями и умственной отсталостью (malformation-retardation syndromes) — это обширная группа нарушений, которая в последние десятилетия с наибольшим успехом дифференцируется на отдельные нозологически самостоятельные формы.

Понятие «врожденные аномалии» довольно широкое: оно включает как врожденные пороки, так и отклонения в строении тела, представляющие чаще всего крайние варианты нормы (эпикант, большие уши и т. д.). Последние называют «малыми аномалиями». Если этих аномалий много, то они формируют специфический диспластичный облик.

Патогенез интеллектуального недоразвития при этих нарушениях в большинстве случаев остается неясным, но он может быть принципиально различным в разных группах заболеваний.

В некоторых случаях в искаженное формирование мягких тканей и скелета по вероятностным закономерностям вовлекается и ЦНС, т. е. аномалия структуры мозга является одним из симптомов всего комплекса множественных врожденных аномалий развития. В таких случаях порок развития мозга является факультативным симптомом того или иного синдрома. Этот дефект формирования мозга может быть анатомически явным (микроцефалия и др.), а может и проявляться негрубыми нарушениями структуры мозговой ткани, например гетеротопией нейронов в отдельных участках коры, нарушениями пропорций нейронов и глии и т. п.

Возможен и другой механизм повышенного сочетания умственной отсталости с тем или иным синдромом. При некоторых из этих заболеваний интеллектуальный дефект может носить вторичный по отношению к основной симптоматике синдрома характер. В этих случаях искаженное формирование органов и тканей, вызывая резкое нарушение каких-либо функций организма, может сказаться на развитии мозга уже в постнатальном периоде. Та или иная нарушенная функция организма, изменение которой вызвано внутриутробным дисгенезом, может обусловить повреждение или замедление созревания анатомо-физиологических структур мозга.

Во многих же случаях синдромы с множественными аномалиями развития представляют собой по сути дела еще не раскрытые наследственные дефекты обмена с началом во внутриутробном периоде, но с продолжающимся постнатально действием патогенного фактора. Они сопровождаются биохимическими нарушениями в клетках мозга в течение всего периода развития организма. При таких поражениях умственная отсталость является постоянным симптомом, а имеющаяся «диспластичность» больного еще не свидетельствует о поражении, законченном во внутриутробном периоде.

Наследственные заболевания, входящие в категорию синдромов с множественными врожденными аномалиями, представлены тремя этиологически различными группами: 1)

хромосомные заболевания; 2) генетические синдромы с неясным типом наследования; 3) моногенно наследуемые синдромы.

Значительная часть синдромов с врожденными аномалиями остается еще этиологически неясной и клинически неклассифицированной, являясь источником дальнейшей дифференциации новых нозологических форм.

## ***Синдромы, обусловленные хромосомными aberrациями***

Хромосомные заболевания — это клинические состояния, обусловленные нарушением числа или структуры хромосом.

С тех пор как в 1959 г. была установлена причина нескольких клинических синдромов (J. Lejeune и соавт. нашли лишнюю хромосому из группы «С» при болезни Дауна; Т. Jacobs, J. Stroung обнаружили лишнюю X-хромосому при синдроме Клайнфельтера; С. Ford и соавт. описали больную, у которой отсутствовала X-хромосома при синдроме Тернера), началось бурное развитие цитогенетических исследований при изучении патологии человека. Среди лиц, страдающих тяжелой формой слабоумия, в 15—18 % случаев имеются хромосомные изменения [Opitz J. et al., 1978; Fryns J. et al., 1984, и др.].

Если первоначально хромосомная этиология была установлена для ряда довольно распространенных клинически очерченных синдромов (синдром Дауна, Клайнфельтера, Шерешевского — Тернера), то в настоящее время разработка клинических вариантов хромосомных аномалий идет не от клинической картины к этиологии, а от этиологии к клинической картине. Развитие цитогенетики позволяет дифференцировать все большее и большее число хромосомных нарушений, а клиницисты имеют возможность тщательно изучать клинические проявления, сопутствующие этим перестройкам, и выделять комплексы аномалий, более или менее характерные для различных хромосомных нарушений.

К настоящему времени описано уже несколько десятков клинически различающихся хромосомных синдромов, и процесс этот продолжается [Бочков Н. П., 1978].

Наиболее характерными клиническими проявлениями аутосомных аномалий являются признаки психического и физического недоразвития, дисплазии и более грубые врожденные аномалии развития (пороки). При заболеваниях, обусловленных нарушениями в системе половых хромосом, слабоумие не является обязательным признаком. Для этих нарушений, как правило, более характерны недоразвитие половых желез и аномалии развития вторичных половых признаков.

Различные хромосомные aberrации встречаются с разной частотой. По сводным данным многих исследований, распространенность наиболее частых хромосомных aberrаций среди новорожденных следующая: 21-трисомия (синдром Дауна) — 1:700; XXX (трисомия X) — 1:1000 (девочки); XYY (синдром дубль-Y) — 1:1000 (мальчики); XXY (синдром Клайнфельтера) — 1:1400 (мальчики); XO (синдром Шерешевского — Тернера) — 1:3300 (девочки); 46.5p (синдром «кошачьего крика») — 1:4000; 18-трисомия (синдром Эдвардса) — 1:6800; 13-трисомия (синдром Патау) — 1:7600.

Наиболее часто встречаются изменения модального числа хромосом. Это отсутствие в хромосомном наборе какой-либо хромосомы (моносомия) или появление добавочной хромосомы (трисомия, тетрасомия и т. д.). Примером таких аномалий являются хорошо известные клиницистам четко очерченные клинические синдромы — синдром Дауна (21-

трисомия), синдром Эдвардса (18-трисомия), синдром Патау (13-трисомия), синдром Клайнфелтера (XXY), синдром Шерешевского — Тернера (XO). К другим хромосомным aberrациям относятся такие нарушения, при которых общее число хромосом может оставаться нормальным, а изменяется структура самой хромосомы: транслокации (обмен сегментами между хромосомами), делеции (отсутствие части хромосомы), кольцевые хромосомы и т. д. Число возможных перестроек практически неисчислимо. К 1977 г. в специальном международном банке, куда стекаются данные о выявленных вариантах хромосомных aberrаций, насчитывалось 161 836 вариантов аномалий [Vorgaunkar C., 1978].

Причины возникновения хромосомных aberrаций пока еще недостаточно изучены. К факторам, способствующим возникновению хромосомных aberrаций, относят ионизирующую радиацию, тяжелые инфекции и интоксикации, эндокринные нарушения, психические травмы, воздействие ряда химиопрепаратов и некоторых физиотерапевтических методов лечения. Наиболее точно установленным является возраст родителей, особенно матерей. Важную роль в возникновении хромосомных синдромов играет факт скрытого носительства хромосомных нарушений у родителей (сбалансированные транслокации, мозаицизм).

Перспективным методом профилактики хромосомной патологии является антенатальная диагностика, т. е. исследование клеток амниотической жидкости на 16—18-й неделе беременности или клеток хориона в более ранние сроки. Внедрение антенатальной диагностики в широкую практику с охватом контингентов повышенного риска позволит значительно сократить частоту рождения детей с хромосомными заболеваниями, в первую очередь с болезнью Дауна.

**Синдром Дауна.** Заболевание впервые описано L. Down в 1866 г. Частота болезни Дауна среди новорожденных составляет в среднем 1:700.

Клинические проявления характеризуются выраженной умственной отсталостью, сочетающейся с типичными аномалиями строения, которые делают больных поразительно похожими друг на друга. Заболевание распознается уже при рождении. Дети рождаются с низкой массой тела, слабо кричат, плохо сосут. Рост ниже нормы, отмечаются непропорциональность коротких конечностей и относительно длинного туловища, своеобразное строение черепа и лица. Череп микробрахцефальной конфигурации со скошенным затылком. Ушные раковины обычно небольших размеров, деформированные, низко расположенные. Характерны косой разрез глаз с кожной складкой во внутреннем углу (эпикант), наличие участков депигментации на периферии радужки. Нос короткий с широкой уплощенной переносицей. Часто отмечаются недоразвитие верхней челюсти, прогнатизм, неправильный рост зубов, высокое «готическое» небо. Язык вследствие гипертрофии сосочков увеличен, имеет складчатую поверхность. К типичным признакам относятся также аномалии строения конечностей: кисть плоская, пальцы широкие, короткие, укороченный искривленный кнутри мизинец. Часто бывает выражена поперечная ладонная борозда. На стопах увеличен промежуток между I и II пальцами, иногда наблюдается синдактилия. В более старшем возрасте к характерным внешним проявлениям заболевания относятся своеобразная осанка, опущенные плечи, неуклюжая походка, неловкие движения.

Почти у 50 % больных обнаруживаются пороки сердечно-сосудистой системы и других внутренних органов. Во всех случаях отмечаются нарушения эндокринной системы: недоразвитие половых желез и вторичных половых признаков, снижение основного обмена, ожирение. Следствием этого часто являются сухость и шелушение кожи, ломкость ногтей, волос, участки облысения. У пациентов с синдромом Дауна обнаружена также повышенная частота лейкозов.

При дерматоглифике в большинстве случаев отмечаются характерные изменения рисунка кожного рельефа: непрерывная кожная поперечная складка ладони, наличие одной сгибательной складки на мизинце вместо двух, увеличение числа ульнарных петель, увеличение угла atd (превышающего  $57^\circ$ ).

Неврологически при болезни Дауна обычно выявляются мышечная гипотония, слабость конвергенции, косоглазие, нарушения вестибулярного аппарата, признаки вегетативной недостаточности. У 9—10 % больных наблюдается судорожный синдром.

Умственная отсталость является постоянным признаком: в 75 % случаев она достигает степени имбецильности, в 20 % — идиотии и только в 5 % — дебильности [Сухарева Г. Е., 1965]. Резко страдают активное внимание, смысловая память.

Большинство детей с болезнью Дауна не способны к обучению даже по программе вспомогательной школы. В структуре психического недоразвития имеется определенное своеобразие. У большинства больных отмечаются позднее появление и резкое недоразвитие речи: недостаточное понимание, бедный запас слов, дефект звукопроизношения в виде своеобразной дизартрии. Особенностью психического дефекта является относительная живость и сохранность эмоциональной сферы по сравнению с тяжестью интеллектуального недоразвития. Больные большей частью ласковы, добродушны, послушны. Им не чужды чувства симпатии, смущения, стыда, обиды, хотя иногда они бывают раздражительными, упрямыми. Большинство из них любопытны и обладают хорошей подражательной способностью, что служит привитию навыков самообслуживания и несложных трудовых процессов. Однако, как правило, дети с болезнью Дауна не достигают удовлетворительного уровня социальной адаптации и нуждаются в постоянной опеке. Им может быть оформлена инвалидность детства с момента точной диагностики заболевания.

Особенностью возрастной динамики болезни Дауна является позднее половое созревание и раннее появление признаков инволюции (в 30—40 лет). При инволюции больные утрачивают приобретенные навыки, у них нарастают бездеятельность, безразличие [Русских В. В., 1963; Benda C., 1960]. Исследования последних лет показали большую частоту раннего развития при синдроме Дауна болезни Альцгеймера. Иногда случаи быстро развивающейся тяжелой деменции наблюдаются и в пубертатном возрасте.

Патогенез. Заболевание обусловлено наличием лишней 21-й хромосомы. При цитогенетическом исследовании выявляются три варианта аномалий кариотипа: регулярная трисомия, мозаицизм и несбалансированная транслокация.

При регулярной трисомии, составляющей около 95 % всех случаев болезни Дауна, в кариотипе имеется 47 хромосом. Риск повторного рождения ребенка с болезнью Дауна при трисомии очень ненамного превышает популяционный риск и увеличивается с возрастом родителей. A. Stivenson, B. Davison (1972) приводят следующие данные о величине риска при разном возрасте матерей: если у женщин до 30 лет частота рождения ребенка с болезнью Дауна составляет 1 на 500, то в возрасте 44 года и выше эта частота равна 1 на 25.

Работами последних лет показано также, что играет роль не только возраст матери, но и возраст отца: частота нерасхождения 21-й хромосомы в сперматогенезе повышается с возрастом, как и в овогенезе [Stene J., 1976].

Транслокационные формы болезни Дауна отмечаются в 3,4 % случаев. При этом варианте заболевания общее число хромосом в кариотипе 46, так как дополнительная 21-я хромосома транслоцирована на другую аутосому. При транслокационном варианте синдрома Дауна



один из фенотипически здоровых родителей может быть носителем сбалансированной транслокации при нормальном фенотипе. Именно за счет этих форм повышается риск повторного рождения ребенка с болезнью Дауна у молодых матерей. Еще 3—4 % случаев болезни Дауна составляют мозаичные варианты, при которых в организме одновременно обнаруживаются и трисомные, и нормальные клетки.

При морфологических исследованиях обнаруживаются некоторое уменьшение размера и массы мозга, недостаточная дифференциация борозд и извилин, иногда недоразвитие лобных долей, мозжечка и диэнцефальных отделов мозга, малое количество и неправильное расположение ганглиозных клеток коры, нарушение миелинизации. С различным постоянством выявляются изменения в железах внутренней секреции: гипофизе, щитовидной железе, половых железах и в надпочечниках.

Механизмы развития умственной отсталости при синдроме Дауна остаются неясными. Есть работы, свидетельствующие об отрицательной возрастной динамике показателей интеллектуального развития. Так, по данным Н. Chen, P. Wooley (1978), обследовавших 96 детей с синдромом Дауна, воспитывающихся дома, до 1 года коэффициент развития составлял в среднем 61 ед., а после 3 лет — 43 ед. Сходные данные приводятся в работе М. Ramsay, M. Piper (1980). Это свидетельствует о влиянии на мозг нарушенного клеточного биохимизма не только в пре-, но и постнатальном периоде. Чрезвычайный интерес в этой связи представляют данные об уменьшении аномального клона клеток у детей с мозаичным вариантом болезни Дауна и параллельном повышении уровня интеллекта [Wilson M. et al, 1980].

Лечение. Специфических методов лечения болезни Дауна нет. Показано применение общеукрепляющей и стимулирующей терапии (препараты кальция, железа, алоэ, апилак, поливитамины и др.). Из препаратов стимулирующего действия рекомендуется курсовое лечение большими дозами витаминов, глутаминовой кислотой, липоцеребрином, церебролизином, аминалоном, ноотропами в дозах, соответствующих возрасту. При гормональной недостаточности необходимо длительное лечение малыми дозами тиреоидных гормонов. Показано назначение префизона. Очень важна правильная организация педагогического процесса с раннего возраста.

**Синдром Шерешевского — Тернера.** Синдром описан Н. А. Шерешевским в 1925 г. и Н. Turner в 1938 г. Распространенность его составляет 0,3 на 1000 новорожденных девочек и резко возрастает среди низкорослых женщин с недоразвитием вторичных половых признаков и первичной аменореей.

Клинические проявления синдрома Шерешевского — Тернера могут быть выявлены уже с рождения. Отмечаются малая масса и длина тела, лимфатический отек на кистях и стопах вследствие аномалий развития лимфатических сосудов. На коже нередко имеются витилиго, пигментные пятна, гемангиомы. Шея короткая с избыточной кожей на заднебоковой поверхности, которая примерно у половины больных выступает в виде шейной складки. Нередко обнаруживаются аномалии развития внутренних органов: пороки сердца (коарктация аорты, стеноз легочной артерии), аномалии почек и др.

Врожденные аномалии строения придают больным своеобразный вид — так называемое лицо сфинкса (антимонголоидный разрез глаз, эпикант, низкое расположение ушей, короткая и широкая шея с низким уровнем роста волос). Отмечаются также нарушения строения скелета: деформация грудной клетки, широкая ладонь, клинодактилия мизинцев, укорочение пальцев с поперечной исчерченностью ногтей, валыусное положение коленных суставов,

деформация стоп, реже синдактилия и полидактилия. Нередко обнаруживаются сращение и укорочение позвонков и spina bifida.

С возрастом появляется значительное отставание в росте, который у взрослых больных, как правило, не превышает 150 см. Нарастают диспропорции телосложения: преобладание верхней части туловища, широкие плечи, узкий таз, укорочение нижних конечностей. Строение тела девочек приближается к мужскому.

В препубертатном и пубертатном возрасте выявляются признаки полового инфантилизма. Наружные половые органы недоразвиты, иногда отмечается гипертрофия клитора. Молочные железы не развиты. Оволосение лобка и подмышечных впадин отсутствует или скудное. Патогномичным признаком являются аномалии строения внутренних половых органов и гонадальный дисгенез. Один из важных признаков заболевания — первичная аменорея. Однако у некоторых больных могут отмечаться редкие и скудные менструации. В пубертатном периоде обнаруживаются повышенное содержание гонадотропинов и снижение уровня эстрогенов.

Неврологически при синдроме Шерешевского — Тернера патологических симптомов обычно не выявляется. При рентгенологическом исследовании отмечаются задержка окостенения, нарушение слияния эпифизов с метафазами, остеопороз трубчатых костей. На электроэнцефалограмме нередко наблюдаются признаки задержки коркового электрогенеза, дизритмия.

Умственное недоразвитие выявляется у незначительной части больных: чаще оно выражено нерезко, но изредка достигает степени имбецильности. Обычно больные трудолюбивы и благодушны. Описан своеобразный инфантилизм со склонностью к домовитости, стремлением опекать и поучать младших. У многих больных с возрастом появляются критика к своему состоянию и переживание дефекта: они становятся более замкнутыми, раздражительными, склонны к невротическим реакциям [Райская М. М., 1968; Давиденкова Е. Ф., 1973, и др.].

Диагноз может быть заподозрен клинически и окончательно ставится при цитогенетическом исследовании. В типичных случаях в хромосомном наборе больных выявляется 45 хромосом (45/XO) — 22 пары аутомосом и только одна X-хромосома. Но могут выявляться мозаичные варианты, в том числе и сложные формы мозаицизма (45, XO/46, XY; 45, XO/47, XYY). Экспресс-диагностика показывает отсутствие или очень низкий процент полового хроматина (телец Барра) в клетках слизистой оболочки щеки. Существует так называемый хроматинположительный тернеровский фенотип, а также «синдром Тернера у лиц мужского пола». В этих случаях речь идет о другом синдроме со сходным фенотипом — синдроме Ульриха—Нунан, который имеет аутомосомно-доминантный тип наследования.

Лечение при синдроме Шерешевского — Тернера состоит в применении гормональных препаратов (эстрогенов) в пубертатном возрасте.

**Синдром Клайнфелтера.** Этот синдром (47, XXY) впервые описан H. Klinefelter, E. Reifstein, F. Abbright в 1942 г. Его частота в мужской популяции составляет в среднем 0,2 %, среди умственно отсталых — 1—2 %, а среди мертворожденных — 3,4 % [Бочков Н. П., 1966; Бадалян Л. О. и др., 1971; Марничева Г. С., 1971; Давиденкова Е. Ф., Либерман И. С., 1975].

Клинические проявления синдрома Клайнфелтера очень варьируют от внешне нормального физического и интеллектуального развития до выраженного евнухоидизма и глубокой

дебильности. В ряде случаев уже в раннем возрасте отмечаются отдельные симптомы своеобразия физического развития: узкий и низкий лоб, густые и жесткие волосы, узкая плоская грудная клетка, высокое стояние таза, недоразвитие половых органов, евнухоидные пропорции. Однако, как правило, типичные симптомы заболевания отчетливо начинают обнаруживаться в пубертатном возрасте. Для фенотипа больных характерны высокий рост, астеническое сложение, узкие плечи, удлинённые конечности, слаборазвитая мускулатура. Примерно у 50 % больных отмечаются гинекомастия и евнухоидные признаки, скудная растительность на лице и в подмышечных впадинах, широкий таз, ожирение и оволосение на лобке по женскому типу. Выделяются два типа телосложения: для одних больных характерен высокий рост и астенические черты телосложения, для других — евнухоидные пропорции и гинекомастия, которая может быть одно- или двусторонней. Постоянные признаки синдрома Клайнфелтера — недоразвитие половых органов и бесплодие. В неврологическом статусе иногда имеются мышечная гипотония и дизэнцефально-вегетативные расстройства, в том числе приступообразные. У многих больных наблюдается моторная недостаточность.

Умственное недоразвитие встречается примерно у 25 % больных, чаще оно выражено нерезко, но в отдельных случаях достигает степени значительной дебильности и выявляется уже в раннем детском возрасте. В качестве особенностей структуры интеллектуального дефекта в детском возрасте у большинства больных можно отметить сочетание интеллектуальной недостаточности с глубокой незрелостью эмоционально-волевой сферы, которая приближается к психическому инфантилизму. У этих больных наряду с недостаточностью внимания, восприятия, памяти и абстрактного мышления более резко и рельефно обнаруживаются чрезмерная внушаемость, подражательность, подчиняемость, несамостоятельность, чрезмерная привязанность к близким, нередко с элементом назойливости. Настроение обычно повышенное, с эйфорическим оттенком, имеет тенденцию к беспричинным колебаниям, иногда отмечается склонность к эксплозивным аффективным вспышкам. У этих больных выявляются недостаточное чувство долга, ответственности, активности, а также неспособность к длительному волевому усилию и напряженной деятельности. Эти особенности эмоционально-волевой сферы как бы выступают на первый план в структуре дефекта и утяжеляют общую клиническую картину психического недоразвития.

При легкой форме психического недоразвития с началом обучения в школе и особенно в пубертатном и постпубертатном возрасте у больных часто появляется сознание своей неполноценности, которое становится источником внутреннего конфликта. Начинает преобладать гипотимный фон настроения, нередко с раздражительностью, легко возникают невротические и патохарактерологические реакции. В литературе также описываются случаи синдрома Клайнфелтера с депрессивными, ипохондрическими, навязчивыми, нарколептическими и шизофреноподобными расстройствами [Райская М. М., 1972; Forssman H., Lambert G., 1963].

При электроэнцефалографическом исследовании у больных выявляются задержки формирования основных корковых ритмов, преобладание медленных высокоамплитудных колебаний в передних отделах коры.

Окончательный диагноз основывается на цитогенетическом исследовании: обнаруживают в ядрах клеток высокое содержание полового хроматина, соответствующее женскому типу. Кариологическое исследование выявляет 47 хромосом (47, XXУ). Реже встречаются варианты синдрома с кариотипом 48, XXXУ и 49, XXXХУ соответственно с двойным и тройным половым хроматином, а также варианты с дополнительной Y-хромосомой (48, XXYY), различные формы мозаицизма. Степень интеллектуального недоразвития выражена тем глубже, чем больше дополнительных половых хромосом в кариотипе.

Лечение. Специфического лечения не существует. В качестве симптоматической терапии применяют гормональные препараты (прогестерон, эстрадиола пропионат, тестостерона пропионат и др.), которые влияют на усиление проявлений вторичных половых признаков. В комплекс лечебных мероприятий входит медикаментозная терапия психических нарушений, а также рациональная психотерапия для устранения вторичных невротических и патохарактерологических реакций.

**Трисомия-Х.** Трисомия-Х впервые описана Р. Jacobs и соавт. в 1959 г. Частота трисомии-Х составляет среди новорожденных девочек и женщин 1:1000 (0,1 %), а среди умственно отсталых — 0,59 % [Давиденкова Е. Ф., Либерман И. С., 1975]. Большинство девочек и женщин с трисомией-Х выявлены среди больных психиатрических больниц.

Трисомию-Х иногда называют синдромом трипло-Х, однако это не является обоснованным: трисомия-Х не обуславливает четкого постоянного симптомокомплекса.

Клинические проявления весьма полиморфны, а у части пациентов с трисомией-Х вообще не обнаруживается каких-либо отклонений в физическом и психическом развитии. Вместе с тем одним из частых проявлений трисомии-Х является неглубокая умственная отсталость, которая отмечается у 75 % больных [Давиденкова Е. Ф., Либерман И. С., 1975]. Особое внимание привлекает частота заболевания шизофренией [Филиппов Ю. И., 1971; Raphael T., Shaw M., 1963].

У многих больных с трисомией-Х наблюдаются задержка физического развития, негрубые диспластические признаки: эпикант, высокое твердое небо, клинодактилия мизинцев. Реже встречаются больные высокого роста. У некоторых пациентов отмечается бесплодие, обусловленное недоразвитием фолликулов.

Диагноз ставят только при цитогенетическом исследовании: выявляют 47 хромосом (47, XXX) и двойной половой хроматин. Описано также много случаев так называемой полисомии-Х: тетрасомия (XXXX) и пентасомия (XXXXX) с соответствующим увеличением количества телец полового хроматина. В этих случаях степень психического недоразвития выражена грубее и коррелирует с количеством дополнительных Х-хромосом.

**Синдром ХУУ** характеризуется кариотипом 47, ХУУ. Он впервые описан в 1960 г. Частота синдрома по среднестатистическим данным составляет среди новорожденных около 1:1000. Иногда приводятся значительно более высокие данные — 1:250 [Segrovich F. et al., 1969].

Клинические проявления. Как и при трисомии-Х у женщин, определенного «синдрома», т. е. клинически специфической симптоматики, позволяющей диагностировать наличие добавочной Y-хромосомы без цитогенетического обследования, не имеется. Наиболее частым признаком является высокий рост, который у взрослых больных составляет в среднем 186 см. Однако этот признак не является абсолютным, так как в литературе имеются описания мужчин с кариотипом 47, ХУУ среднего роста. У части больных отмечаются нерезко выраженные евнухоидные черты телосложения и диспластические признаки: неправильное строение зубов, увеличение нижней челюсти, аномальный прикус, девиация коленных и локтевых суставов, радиоульнарный синостоз, spina bifida. У некоторых больных обнаруживается повышение уровня андрогенов и лютеинизирующего гормона. Половая функция не нарушена. Наличие добавочной Y-хромосомы может и не сопровождаться клинической патологией, но, несомненно, оно коррелирует как с интеллектуальным недоразвитием, так и с эмоционально-волевыми нарушениями. Не случайно наибольшая частота синдрома ХУУ обнаружена среди высокорослых преступников. В этой категории она составляет в разных исследованиях от 3 до 10 % [Brenner G., 1975].

Приведенные данные породили многочисленные гипотезы о непосредственной биологической связи добавочной Y-хромосомы с врожденной агрессивностью, склонностью к криминальному поведению и т. п. Наибольшую ясность в эту сложную и запутанную проблему вносят проспективные исследования новорожденных, у которых выявлен аномальный кариотип при массовом скринирующем обследовании [Nilsen J., Sillesn J., 1976; Cranf W., Hamerton J., 1976, и др.]. Эти исследования показали, что возникающие криминальные нарушения у данной группы лиц обусловлены сложным взаимодействием аномального генотипа и условий среды, а также, несомненно, коррелируют с имеющимся у больных интеллектуальным недоразвитием. У этих больных при неглубоком недоразвитии познавательной деятельности в большей степени страдают предпосылки интеллекта и рано обнаруживается дисгармония эмоционально-волевой сферы.

В раннем возрасте эти дети мало пользуются речью и обнаруживают признаки аутистичного поведения. Они малообщительны, замкнуты, плохо сходятся с другими детьми, не проявляют глубоких привязанностей к близким. В школьном возрасте более отчетливо проявляются неустойчивость внимания, неусидчивость, неспособность к длительному интеллектуальному напряжению и целенаправленной трудовой деятельности.

Эмоционально-волевые нарушения выражаются в беспричинных колебаниях настроения, взрывчатости, импульсивности и агрессивности по незначительному поводу. В то же время больные внушаемы, подражаемы, благодаря чему они легко имитируют неправильные формы поведения окружающих. У детей и подростков с синдромом ХУУ при конфликтных ситуациях часто наблюдаются эксплозивные реакции с агрессией, они совершают побеги из школы и дома. Однако не у всех детей и подростков с добавочной Y-хромосомой нарушена школьная и трудовая адаптация из-за выраженной патологии поведения. У части детей этих отклонений нет [Кубасов В. А., 1983].

При цитогенетическом исследовании с помощью люминесцентной микроскопии в буккальных мазках обнаруживается Y-хроматин. При анализе кариотипа выявляется дополнительная Y-хромосома.

Лечение. Специфического лечения не существует. Проводят симптоматическую, в частности седативную, терапию. Основное же значение имеет коррекционно-воспитательная работа, а в более старшем возрасте — рациональная психотерапия.

**Синдром «лицо эльфа» (идиопатическая инфантильная гиперкальциемия, синдром Вильямса, синдром Вильямса — Бойрена).** Впервые синдром был описан G. Fanconi и соавт. в 1952 г. у 2 детей раннего возраста из неродственных семей. У больных отмечались высокий уровень кальция в сыворотке крови (16—18 ммоль/л), специфическое лицо, порок сердца и умственная отсталость. Частота заболевания 1 на 20 тыс. рождений. Поражаются оба пола.

Клиническая картина характеризуется выраженным своеобразием. Прежде всего обращает на себя внимание специфическое лицо: полные отвислые щеки, плоское переносье с однотипной для всех больных закругленной формой носа, большой рот с полными губами, особенно нижней, сходящееся косоглазие, эпикант, низко посаженные уши, выступающий затылок. Очень характерна отечность верхних и нижних век. Глаза, как правило, голубые с характерной искрящейся «звездчатой» радужкой, склеры синеватого цвета. Имеется стойкое содружественное косоглазие. Отмечается также мышечная гипотония и связанные с ней изменения скелета; опущенные плечи, впалая грудь, круглая спина, X-образные ноги, плоскостопие. Часто встречаются паховая и пупочная грыжи, иногда врожденный вывих бедра. Для старших детей характерны длинные, редкие зубы. В большинстве случаев при выслушивании сердца определяется грубый систолический шум. Диагностируются

врожденные пороки сердца, наиболее часто надклапанный стеноз аорты, стеноз легочной артерии, иногда оба порока одновременно. Описаны и другие пороки. Голос у больных низкий и хрипловатый.

Длина и масса тела детей отстают во все возрастные периоды; рождаются они также со сниженной массой тела.

С возрастом лицо больных несколько меняется: появляется массивность надбровных дуг, меньше выражена пастозность лица, нет плоского переносья и эпиканта. Обращает на себя внимание увеличенное расстояние от основания носа до верхней губы.

Хотя синдром был описан как «инфантильная гиперкальциемия», повышение уровня кальция в крови на 1-м году жизни выявляется далеко не всегда. Часто анамнестические данные позволяют лишь предположить наличие гиперкальциемического периода (резкая анорексия, тяжелая мышечная гипотония, расстройства пищеварения). Однако эти симптомы отмечаются в анамнезе не у всех детей с характерной клинической картиной синдрома и даже не всегда имеется повышение кальция при исследовании сыворотки в раннем возрасте [Jones K., Smith D, 1975].

Рентгенография во многих случаях дает возможность выявить костные изменения: более плотные стенки орбит, зоны уплотнения в метафизах трубчатых костей. Иногда можно отметить уменьшение тени аорты, гипертрофию левого желудочка. Неврологически постоянно отмечаются мышечная гипотония, особенно выраженная в раннем возрасте, и гиперрефлексия с расширенной рефлексогенной зоной. Изменения на ЭЭГ неспецифичны. Степень интеллектуального дефекта обычно довольно значительна, однако бывают случаи более легкой интеллектуальной недостаточности, средние IQ=56 с колебаниями от 40 до 80 [Jones K., 1998].

Можно отметить большое сходство психопатологической картины дефекта у всех больных при значительном снижении интеллекта: речь у детей довольно хорошая, больные имеют относительно большой словарный запас, очень словоохотливы, склонны к подражанию. Вместе с тем всегда страдают пространственные представления, организация и планирование деятельности. Очень характерны и постоянны особенности личности этих детей: добродушие, приветливость, послушание. Практически всегда имеется хороший музыкальный слух даже при выраженном интеллектуальном дефекте. Судорожный синдром практически не встречается. Нередко выявляются неврозоподобные нарушения — энурез, страхи, навязчивые действия. Характерно, что практически не наблюдается такая форма неврозоподобных расстройств, как заикание, что коррелирует с хорошим развитием речи, большим словарным запасом, легким усвоением речевых штампов, большой словоохотливостью. При данном поражении отсутствует также психопатоподобный синдром, хотя в пубертатном возрасте иногда отмечаются аффективные реакции дисфорического характера.

Некоторые больные могут учиться во вспомогательной школе, они овладевают чтением и письмом, но им недоступны действия, связанные с организацией даже простейших трудовых операций.

Диагноз в большинстве случаев сложностей не представляет: он основан на большой специфичности клинической картины.

Патологоанатомические данные свидетельствуют о диффузном поражении сосудов: отмечается кальцификация крупных артериальных стволов, почечных клубочков, общей

капиллярной сети. В ткани мозга находят локальные изменения цитоархитектоники коры, которые коррелируют с особенностями интеллектуального дефекта [Galaburda A. et al., 1994].

Этиология и патогенез. Этиология синдрома долго оставалась неясной: большинство случаев были спорадическими, хотя описывались и единичные семьи с передачей заболевания от родителей к ребенку. В последние годы новые методики молекулярно-генетических исследований позволили выявить при этом синдроме микроделецию в длинном плече хромосомы 7 (7q11.23). Один из вовлеченных в данную патологию генных локусов вызывает нарушение продукции эластина—важного вещества соединительной ткани [Ewart A. R. et al., 1993].

Лечение. Специфической терапии не существует. Поэтому основное место занимают симптоматическое лечение и коррекционно-воспитательная работа.

### ***Генетические синдромы с неясным типом наследования***

Эту группу заболеваний составляет ряд синдромов, хотя и относимых к генетически обусловленным, но встречающихся главным образом спорадически. Однако описания монозиготных близнецов с данной патологией всегда свидетельствуют об их конкордантности; кроме того, иногда встречаются семейные случаи этих заболеваний.

Вместе с тем, насколько позволяет судить анализ значительных выборок этих синдромов, наследование здесь не имеет характера простой менделевской передачи мутантного гена. Часть этих синдромов, возможно, окажется при более совершенном цитогенетическом исследовании хромосомной патологией. Так, уже в последние годы выявлены микроделеции при ряде заболеваний, ранее относимых к этой группе (синдром «лицо эльфа» и др.).

Приводим описание лишь наиболее распространенных из этих синдромов.

**Синдром Корнелии де Ланге (амстердамская карликовость).** Впервые синдром описан в Голландии педиатром K. de Lange в 1933 г. у 2 девочек из неродственных семей. К настоящему времени имеются описания более 400 больных в различных странах.

Данные о популяционной частоте синдрома значительно варьируют от 1:30 000 рождений до 1:10 000-12 000 [Leavitt A. et al., 1985; Opitz G. et al., 1985].

Клиническая картина заболевания в типичных случаях весьма характерна. Длина и масса тела больных значительно отстают от нормы. Отмечается выраженное своеобразие в строении лица: густые сросшиеся брови, длинные густые загнутые ресницы, короткий нос с развернутыми вперед ноздрями и вдавленной переносицей, увеличенное расстояние между основанием носа и верхней губой, тонкие губы с опущенными углами рта. Череп уменьшен, брахицефальной структуры. Характерны аномалии строения верхних конечностей: кисти небольших размеров, короткий II палец и проксимально расположенный I палец, искривленный V. Нередко отмечается синдактилия стоп (II—III, III—IV пальцы). Наблюдаются и другие аномалии конечностей и суставов: уменьшение числа пальцев, сгибательные контрактуры, а также деформация позвоночника и грудины. Очень часто бывают различные пороки внутренних органов, особенно аномалии строения почек [Лазюк Г. И. и др., 1983; Jackson L. et al., 1993].

На коже у больных, кроме гипертрихоза, резко выраженного в области спины и поясницы, нередко отмечается общая мраморность, характерны краснота кончика носа, цианоз носогубной области.

Среди неврологических нарушений, как правило, наблюдаются мышечная гипотония, оживление сухожильных рефлексов, но возможен и гипертонус с мышц конечностей.

Диагноз синдрома Корнелии де Ланге не всегда прост, так как встречаются умственно отсталые дети с небольшим числом аномалий, входящих в данный синдром. При отсутствии несомненного биологического метода диагностики трудно сказать, можно ли такие случаи относить к синдрому Корнелии де Ланге. Как известно, этот сложный вопрос касается и других заболеваний, диагностика которых осуществляется на основе только клинического своеобразия.

Умственная отсталость определяется практически у всех больных с данным синдромом: в 80 % случаев устанавливают имбецильность или глубокую дебильность. Однако описаны и больные с нерезко выраженным интеллектуальным дефектом (IQ = 73-75).

В литературе есть указания на то, что у больных с данным синдромом имеются стремление к аутоагрессии и склонность к стереотипным движениям — бегу по кругу, вращению, стереотипным движениям руками [Mooge M, 1970]. Судорожный синдром отмечается у 25 % больных: судороги, как правило, только эпизодические, а не в виде частых и полиморфных приступов.

При рентгенографии черепа нередко обнаруживаются явления внутричерепной гипертензии. При электроэнцефалографии каких-либо специфических, характерных для синдрома изменений не выявляется.

Патологическая анатомия при синдроме Корнелии де Ланге изучена достаточно подробно [Лазюк Г. И. и др., 1974; Лурье И. В., Черствая Е. И., 1979]. Как наиболее характерное нарушение мозга описывается двусторонняя аплазия оперкулярных отделов лобных долей. Отмечают также отсутствие центральной (роландовой) борозды, гипоплазию пирамид обонятельного нерва, верхних височных извилин, задней спайки мозолистого тела, отставание миелинизации и распад миелина, глиоз и очаговую аплазию клеток наружного зернистого и пирамидного слоев во всех отделах мозга.

Этиология синдрома остается неясной. Несомненно, поражение возникает в ранние сроки эмбрионального развития. Описано значительное число случаев синдрома Корнелии де Ланге с различными хромосомными нарушениями, однако роль их неясна [Opitz J., 1985]. Наряду с этим наблюдались семьи с пораженными sibсами (без хромосомной патологии), что позволяет некоторым авторам высказывать мнение об аутосомно-рецессивном наследовании синдрома [Блюмина М. Г., 1971]. Известны также случаи, когда заболевание передается от родителей, имеющих неглубокий дефект и соматические черты синдрома [Blank C., 1985; Leavitt A. et al., 1985].

Лечение. Специфического лечения не существует. При необходимости проводят противосудорожную и седативную терапию. Применяют ноотропы, анаболические гормоны (неробол, ретаболил), назначают витаминотерапию.

**Синдром Рубинштейна — Тейби** впервые описан в 1963 г. у 7 умственно отсталых детей. Его второе название «синдром широкого I пальца кисти и стопы с лицевыми аномалиями».



Точных данных о частоте синдрома нет. И. В. Лурье (1983) приводит ориентировочные сведения о частоте заболевания у новорожденных, равной приблизительно 1:25 000— 30 000.

Клиническая картина характеризуется умственной отсталостью, задержкой роста и специфическими особенностями строения лица и тела, основные из которых — короткий и широкий I палец на кисти и стопе, своеобразное лицо с длинным загнутым носом, антимонголоидным разрезом глаз, гипертелоризмом, недоразвитием верхней челюсти, брахицефальной структурой черепа. У больных низкий рост волос на лбу, иногда спускающихся в центре утлом. Кроме расширения концевой фаланги I пальца, отмечается ее отклонение с искривлением в межфаланговом суставе. Иногда бывают расширение концевых фаланг других пальцев, синдактилия и полидактилия стоп, косолапость, врожденный вывих бедра, повышенная разгибаемость суставов. Повышена склонность к катаральным состояниям дыхательных путей и пневмониям, а также к гнойничковым заболеваниям кожи.

Характерная для больных задержка роста происходит в основном постнатально. Масса тела при рождении почти не снижена. Часто встречаются различные врожденные пороки внутренних органов — сердца, мочеполовой системы, органов дыхания, диафрагмальная грыжа. Весьма типична для синдрома патология глаза: катаракты, колобомы, аномалии рефракции, глаукома, нистагм, атрофия зрительных нервов, косоглазие, заращение слезно-носового канала.

При рентгенографии выявляются микроцефалия, укорочение черепных ям, иногда длительное незаращение большого родничка, симптомы открытой гидроцефалии.

Дерматоглифика всегда изменена, но неспецифична.

Умственная отсталость носит характер интеллектуального недоразвития различной степени; как правило, она довольно глубокая, но описаны также случаи пограничного снижения интеллекта (IQ = 70—80) и даже синдрома с нормальным интеллектом [Pratesic et al., 1972]. Чаще всего интеллектуальное недоразвитие соответствует олигофрении в степени имбецильности. Судорожный синдром встречается у 20—25 % больных, что соответствует его частоте среди детей с выраженной умственной отсталостью [Пурас Д. К., 1988, и др.]. Иногда у больных наблюдаются склонность к агрессивным реакциям, аутоагрессивное поведение, частые аффективные вспышки.

Анатомически из пороков развития мозга наиболее часто встречается агенезия мозолистого тела. Обнаруживают также обеднение слоев коры пирамидальными клетками и задержку темпов миелинизации. У 25 % больных находят различные пороки внутренних органов.

Этиология синдрома остается неясной. Оба пола поражаются с одинаковой частотой. В последние годы появились работы, указывающие на роль микроделеции хромосомы 16, но не во всех случаях [Jones K., 1997].

Лечение. Специфического лечения не существует. Часто больные нуждаются в различных хирургических операциях. Проводят неспецифическую терапию, как и при других формах умственной отсталости.

**Умственная отсталость с гипертрихозом.** Данная форма интеллектуального недоразвития впервые была описана у 9 детей обоего пола Г. С. Марничевой и соавт. в 1976 г.

Среди контингента больных, наблюдавшихся медико-генетической консультацией, этот синдром встречается приблизительно с той же частотой, что и синдром Корнелии де Ланге. С равной частотой поражаются оба пола.

Клиническая картина. Одним из наиболее характерных соматических признаков является гипертрихоз, который отмечается уже при рождении ребенка. Гипертрихоз выражен главным образом на спине, на разгибательной поверхности конечностей, имеются также значительное пушковое оволосение на лбу, щеках, длинные густые ресницы. Лицо больного бледное, пастозное, с несколько опеченными веками, широким носом, антимонголоидным разрезом глаз, толстой оттопыренной нижней губой. Верхняя губа особой формы, с опущенным в центре углом. Нижняя челюсть несколько недоразвита, подбородок уменьшен. Почти у всех детей радужная оболочка имеет своеобразный густой синий цвет. Зубы мелкие и редкие. У больных широкие, крупные конечности, короткая шея, фигура массивная. Кисти рук большие, с широкими концевыми фалангами

Признаки нарушенного внутриутробного развития: крипторхизм, деформация ушных раковин, искривление костей предплечья, врожденная косолапость, наличие сосудистых, депигментированных и пигментных пятен и др. Нередки аномалии глаз: частичная атрофия зрительных нервов, врожденный нистагм, глиоз дисков зрительных нервов, врожденные аномалии сосудов сетчатки (извитость), выраженная дальновзоркость или резкая миопия.

У больных повышена склонность к респираторным заболеваниям, хроническому риниту, гаймориту, аллергическому конъюнктивиту. Для них с рождения характерны общая вялость, мышечная слабость, плохой аппетит, бледность, анемичность и пастозность (на этом основании иногда больным ошибочно ставится диагноз гипотиреоза).

Неврологические симптомы проявляются понижением мышечного тонуса, у некоторых детей со снижением сухожильных рефлексов. Мышечная гипотония накладывает отпечаток на выражение лица: опущенные щеки, тяжелые веки, оттопыренная нижняя губа. Наблюдается также моторная неловкость, медлительность. У некоторых детей были нерезкие явления атаксии, очень часто слюнотечение. Судорожный синдром наблюдается редко, как правило, лишь на высоте лихорадки. Встречаются редкие приступообразные состояния без потери сознания с резкой бледностью, вялостью, обездвиженностью.

На рентгенограмме черепа у большинства больных выявляются усиление пальцевых вдавлений, растянутость швов и другие признаки повышения внутричерепного давления. На ЭЭГ отмечается недостаточная по возрасту сформированность ритма, доминирование медленной активности (5—6 кол./с), особенно в затылочной и теменно-височных областях.

Различна глубина интеллектуального дефекта. Встречаются случаи как очень тяжелой олигофрении, так и пограничной умственной отсталости.

Очень характерны для рассматриваемого синдрома расстройства речи. Поэтому он назван «*умственная отсталость с гипертрихозом и речевым недоразвитием*». Речевые нарушения выражены больше, чем обычно при олигофрении. Иногда речевой дефект является ведущим симптомом в психическом статусе (особенно при неглубокой интеллектуальной недостаточности). В связи с этим таким больным нередко ставится диагноз моторной алалии (настолько четко выражено расхождение между речевым недоразвитием и общим интеллектуальным уровнем). Однако в большинстве случаев речевые нарушения имеют характер дизартрии. Уже в раннем возрасте у некоторых детей отмечаются очень тихий крик, неумение зевать, смеяться, что свидетельствует о поражении периферического речевого аппарата. В других, более легких случаях на первый план выступают слабая

речевая активность, недостаточная автоматизация речи при логопедических занятиях при отсутствии дизартрии, т. е. задержка речевого развития. Всем детям свойственны вялость, аспонтанность, медлительность, а также выраженные колебания психического тонуса, что в более старшем возрасте резко сказывается на работоспособности.

Трудностей поведения при этом синдроме обычно не наблюдается. Такие дети бывают чаще всего беззащитны и не могут за себя постоять в детском коллективе.

Заслуживает внимания тот факт, что детей с синдромом гипертрихоза объединяет не степень интеллектуальной недостаточности, а ее структура и дополнительные психопатологические особенности. Если по степени интеллектуального недоразвития больные распределялись от пограничной умственной отсталости до выраженной имбецильности, то речевые и личностные нарушения с неизменным постоянством были отмечены у всех больных.

Дифференциальная диагностика основана на отграничении поражений с наиболее типичными при данном синдроме соматическими изменениями. Учитывая то, что постоянным и самым ярким признаком синдрома считается первичный, отмечавшийся с рождения, так называемый ланугинозный гипертрихоз, дифференциальная диагностика проводится прежде всего с теми заболеваниями, которые сопровождаются первичным гипертрихозом. Все варианты гипертрихоза, сочетающегося с преждевременным появлением вторичных мужских половых признаков, исключаются, поскольку этих симптомов не отмечалось ни у одного из наблюдавшихся нами детей. Гипертрихоз имеется также при некоторых известных формах олигофрении: синдромах Корнелии де Ланге, Рубинштейна — Тейби, при трисомии-18, мукополисахаридозах. Дифференциальная диагностика с этими заболеваниями не вызывает затруднений, так как все они сопровождаются специфическими для каждой формы соматическими признаками, иными, чем при данном синдроме.

Основными, опорными для диагноза симптомами этого заболевания являются первичный общий гипертрихоз и своеобразное лицо. Вспомогательную роль в диагностике играют другие соматические изменения, а также однотипная структура умственной отсталости с выраженным речевым недоразвитием.

Этиология и патогенез. Этиология заболевания остается неясной. Все наблюдавшиеся случаи (более 80) были спорадическими. Как правило, психически здоровыми были родители и сибсы, а больные были интеллектуально полноценными. Проведенные цитологические исследования пока не дают основание полагать, что данный синдром может быть хромосомным заболеванием.

Не выявлено также каких-либо однотипных биохимических изменений, которые позволили бы говорить о наследственном дефекте обмена. В анамнезе не было никакого экзогенного фактора, способного оказать тератогенное воздействие.

У матерей больных имелась повышенная частота мертворождений и выкидышей (21,6 %). По данным М. Г. Блюминой (1976), популяционная частота этих нарушений равна 16 %, а по данным Н. П. Кулешова (1979), она еще ниже — 12 %. Это может косвенно свидетельствовать в пользу рецессивного наследования с внутриутробной гибелью части пораженных плодов. Выявлено некоторое повышение среднего возраста отцов — 31,3 года; возраст матерей — 26,7 года. Хотя отличия от контрольной группы не достигли статистической достоверности, разница в возрасте матерей и отцов составила более 4<sup>1</sup>/<sub>2</sub> лет, тогда как в контрольной группе — только 1<sup>1</sup>/<sub>2</sub> года. Не исключается более сложное наследование, в частности определенная роль может принадлежать специфическому наследственному предрасположению. Об этом свидетельствуют генеалогические данные.

Анализ родословных показал некоторое накопление патологии, связанной с формированием речи.

Данное поражение, несомненно, развивается внутриутробно. Это подтверждается наличием таких признаков, как врожденный гипертрихоз и накопление у больных внутриутробно обусловленных аномалий развития.

Соматические изменения при данном синдроме могут свидетельствовать о нарушении регуляции многих функций гипоталамуса: водного обмена (отечность), устойчивости к инфекции, часто отмечаются аллергические состояния, постоянными симптомами являются вялость и аспонтанность. Наконец, гипертрихоз является следствием нарушения механизма эндокринной регуляции, хотя в данном случае все это остается неясным. Первичной дисфункции щитовидной железы не выявлено.

Лечение должно быть направлено на стимуляцию развития речи и моторики. Отмечен положительный эффект от применения препаратов стимулирующего действия (церебролизин, витамины группы В, аминалон, ноотропы, сиднокарб и др.).

Необходимы также массаж и лечебная физкультура. Больным с выраженной заторможенностью, вялостью могут быть рекомендованы небольшие дозы тиреоидина. Состояние детей с более легким нарушением существенно улучшалось при логопедических занятиях.

## **Моногенно наследуемые синдромы**

К настоящему времени описаны десятки моногенных дефектов с чертами внутриутробного дисгенеза — врожденными аномалиями. Однако все они являются очень редкими заболеваниями, точная диагностика которых практически осуществляется в специализированных центрах, главным образом в медико-генетических консультативных учреждениях. Только два моногенно наследуемых синдрома с чертами множественных врожденных аномалий и умственной отсталостью имеют значительное распространение. Они должны быть хорошо известны детским психиатрам, которые постоянно наблюдают контингента умственно отсталых больных. Это синдром Улльриха — Нунан и недавно выделенная и широко изучаемая в последние годы форма — умственная отсталость с ломкой X-хромосомой.

**Синдром Улльриха — Нунан** (синдром Нунан, синдром Бонневи — Улльриха, псевдо-Тернер-синдром). Фенотипические признаки, характеризующие этот синдром, впервые были описаны O. Ullrich в 1930 г. у 8-летней девочки. Позднее, в 1949 г., суммируя описанные в литературе случаи, тот же автор отметил значительное преобладание лиц женского пола при данном поражении: соотношение мужчин и женщин составило 1:4. Одновременно с этим автором и независимо друг от друга сходный фенотип описали Н. А. Шерешевский и Н. Turner.

После выяснения хромосомной этиологии поражения у части больных синдром стал именоваться синдромом Тернера (или Шерешевского — Тернера) при кариотипе 45, XO, а для женщин с данным фенотипом и нормальным хромосомным набором, а также для пораженных мужчин было предложено название «синдром Бонневи — Улльриха». В настоящее время название «синдром Тернера» (Шерешевского — Тернера) остается за фенотипом с аномальным кариотипом 45, XO, а название «синдром Улльриха — Нунан» — за аутосомно-доминантным заболеванием со сходным фенотипом.

Синдром относится к довольно частым заболеваниям из моногенно наследуемых дефектов: его частота составляет от 1:10 000 до 1:20 000 новорожденных. Среди умственно отсталых он встречается нередко, но точная частота его в этом контингенте не определена.

Клиническая картина соответствует таковой при синдроме Тернера: специфическое лицо с гипертелоризмом, антимонголоидным разрезом глаз, узкой верхней и уменьшенной нижней челюстями, низко расположенными ушными раковинами, часто с птозом. Имеется также шейная крыловидная складка или короткая широкая шея со спущенной вниз линией волос; характерен уменьшенный рост больных, отмечаются гонадальный дисгенез и другие аномалии внутренних органов.

Умственная отсталость имеется не у всех больных. Описаны как лица с глубоким интеллектуальным недоразвитием, так и с высоким интеллектом, чаще всего степень умственной отсталости неглубокая. Иногда снижение интеллекта вообще не достигает уровня умственной отсталости: больные лишь имеют более низкий интеллект, чем их непораженные родственники.

Этиология и патогенез. Синдром передается как менделирующий аутосомно-доминантный признак. Мутантный ген локализован в хромосоме 12 [Jamieson C. R. et al, 1994]. В восходящем поколении значительно чаще пораженной оказывается мать, чем отец, что объясняется более частым бесплодием мужчин при данном заболевании, чем женщин. Однако большинство случаев являются спорадическими и, вероятно, вызванными свежими мутациями.

Примечательным является тот факт, что весьма сходный тернеровский фенотип может быть обусловлен и генной мутацией, и хромосомной аномалией. Детальный клинический анализ позволяет все же подметить некоторые различия в фенотипах обоих синдромов: так, для синдрома Нунан характерен стеноз легочной артерии, а для синдрома Тернера — коарктация аорты; отмечаются также различия в дерматоглифике. И все же в тех случаях, когда четко доминантное наследование не прослеживается, окончательный дифференциальный диагноз с синдромом Тернера возможен только на основании цитогенетического исследования.

Лечение включает хирургическую коррекцию имеющихся нарушений и гормональную терапию, аналогичную таковой при синдроме Тернера.

**Синдром Мартина — Белл.** Это рецессивная, сцепленная с полом умственная отсталость с ломкой X-хромосомой. Выделение этого заболевания в качестве нозологически самостоятельной формы явилось наиболее значительным достижением в области изучения умственной отсталости за последние десятилетия.

Помимо большой практической значимости дифференциации данной наследственной формы интеллектуального недоразвития, которая оказалась довольно распространенным заболеванием, сам процесс ее выделения демонстрирует продуктивность совместного использования клинических и биологических методов в исследовании большой группы состояний, сопровождающихся умственной отсталостью, и свидетельствует о далеко еще не исчерпанных возможностях ее нозологического разграничения.

Умственная отсталость с неспецифической клинической картиной (т. е. с такими проявлениями дефекта, по которым клинически определенная форма заболевания не диагностируется), но с прослеженным в родословной рецессивным, сцепленным с полом типом наследственной передачи, т. е. с наличием поражения только у мужчин, впервые была описана J. Martin, J. Bell в 1943 г. Второе описание неспецифического интеллектуального

дефекта с таким ходом наследования появилось в 1962 г. (H. Renpenning). С этого времени число публикаций, описывающих неспецифическую олигофрению, наследуемую как менделирующий, рецессивный, сцепленный с полом признак, непрерывно увеличивается.

Речь стала идти уже не об определенной форме X-рецессивной умственной отсталости с неспецифической клинической картиной, а о группе моногенных дефектов с таким типом наследования. Хотя все эти поражения сопровождаются умственной отсталостью без четко выраженной специфики фенотипа, высказывалось мнение, что ее отсутствие не исключает возможности дифференциации отдельных форм внутри всей этой группы при более тщательном анализе и дальнейшем накоплении результатов разностороннего обследования больных.

Первый существенный шаг в этом направлении сделал в 1969 г. H. Lubs. Проведя цитогенетическое обследование семьи с X-сцепленным наследованием умственной отсталости, он обнаружил при определенных условиях культивирования клеток у 4 пораженных мужчин изменения X-хромосомы — перетяжки в районе 27—28-го длинного плеча. Такие же изменения, но в меньшем проценте клеток были обнаружены и у 2 женщин — носительниц гена.

Этот факт вскоре был подтвержден рядом исследований. Выявленная цитогенетическая аномалия относится к еще не изученному феномену так называемой фрагильности (хрупкости, ломкости), встречающейся и в других хромосомах, и нередко в норме. При данной патологии важно, что ломкость затрагивает всегда один и тот же участок, а именно Xq27.3, где локализован мутантный ген. Ни патогенетическая роль выявленного цитогенетического феномена, ни механизмы его связи с мутантным геном, вызывающим интеллектуальный дефект, еще неясны. Пока он является просто маркером, меткой для одной из форм умственной отсталости, наследуемых как рецессивный X-сцепленный признак. Наличие выявленного маркера позволило уже и клинически отграничить своеобразную форму из всей этой группы генных дефектов.

Частота заболевания составляет 1:2000 новорожденных мужского пола [Froster-Iskenins U., 1983, и др.]. Среди мальчиков с выраженной степенью умственной отсталости она составляет около 6—10 % [Денисова Л. В., 1984; Turner G. et al., 1980; Opitz J. et al., 1984], т. е. это заболевание по частоте следует за синдромом Дауна.

Клиническая картина. Соматическое состояние детей характеризуется своеобразной негрубо выраженной диспластичностью, что позволяет отнести это заболевание в разряд malformation-retardation-синдромов. Как правило, у детей большая голова с высоким и широким лбом, большие оттопыренные уши, удлиненное лицо с увеличенным подбородком и несколько уплощенной средней частью. Нос часто бывает своеобразной формы с клювовидным, но округлым кончиком и широким основанием. Кисти и стопы большие, дистальные фаланги пальцев широкие. Нередко наблюдаются светлые радужки. Кожа гиперпластичная, легко растяжима, суставы с повышенной разгибаемостью. У детей более старшего возраста отмечена склонность к избыточной массе тела.

В качестве одной из наиболее выраженных соматических аномалий у подростков и взрослых больных отмечают макроорхизм при отсутствии изменений эндокринной функции. Однако для детей этот признак нехарактерен и диагностического значения не имеет.

Неврологические особенности негрубо выражены и характеризуются в основном некоторой неспецифической симптоматикой, которая часто встречается при умственной отсталости у детей вообще. Отмечаются нерезко выраженная мышечная гипотония, несколько

нарушенная координация движений и легкое равномерное оживление сухожильных рефлексов. Иногда можно отметить экстрапирамидные гиперкинезы в виде стереотипных гримас — нахмуривание лба, бровей, зажмуривание глаз, атетоидные движения. Судорожный синдром встречается нечасто — у 8—10 % больных.

В подавляющем большинстве случаев обнаруживаются выраженные нарушения ЭЭГ сходного характера. Они проявляются в отсутствие  $\alpha$ -ритма и значительном усилении активности  $\theta$ -диапазона. В затылочных зонах коры преобладает нерегулярная  $\theta$ - и  $\delta$ -активность. В центральных, лобных и теменных отделах полушарий доминирует высокоамплитудный (до 160 мкВ)  $\theta$ -ритм частотой 5—7 Гц, составляющий от 20 до 90 % записи у разных больных.

Психическое состояние больных характеризуется выраженным интеллектуальным недоразвитием (IQ = 30—75). Психическому недоразвитию часто сопутствуют синдром двигательной расторможенности и нерезко выраженная аффективная возбудимость. Помимо этого, в поведении более сохранных больных можно отметить некоторую боязливость, робость, тормозимость.

Весьма важной особенностью, встречающейся с большим постоянством (практически у всех больных), является своеобразная речь, ускоренная по темпу и с выраженными персеверациями. Как правило, персеверации характеризуются быстрым повторением целых фраз или их окончаний. Нарушения речи иногда проявляются также легкой дизартрией, заиканием. Отмеченное своеобразие в виде персеверативности речи с ускоренным темпом может рассматриваться в качестве признака, характерного именно для данной патологии и имеющего диагностическое значение.

Особенность психического состояния больных заключается в заметной диссоциации между степенью интеллектуального недоразвития и уровнем дифференциации эмоциональной сферы. У большинства детей отмечается относительная сохранность, адекватная реакция на ситуационные факторы. Даже у больных с выраженной умственной отсталостью можно нередко наблюдать довольно глубокие и стойкие привязанности. Примерно у 30—40 % больных клинико-психопатологическая картина имеет выраженный шизофреноподобный характер. В первую очередь это аутизм и двигательные расстройства кататоноподобного характера: стереотипные вычурные позы, подпрыгивания, похлопывания, потряхивания и постукивания руками, повороты вокруг собственной оси.

Отмеченные особенности клинической картины в некоторых случаях практически неотличимы от ранней детской шизофрении (в ряде наших наблюдений прежде ставился этот диагноз).

Диагноз может быть поставлен на основании описанных соматических, электрофизиологических и психопатологических особенностей. Для окончательной диагностики в большинстве случаев требуется цитогенетическое исследование: применяют различные методы культивирования крови, но в основе их лежит использование среды с дефицитом фолатов. В исследуемой культуре лимфоцитов процент клеток с ломкой X-хромосомой сильно варьирует — от 2 до 70. По данным литературы и по нашим наблюдениям, встречаются больные со специфической клинической картиной описанного синдрома, у которых цитогенетический маркер — ломкая X-хромосома — отсутствует. Это не исключает, однако, диагноза данной нозологической формы — синдрома Мартина — Белл.

Данные патологоанатомического исследования мозга очень бедны: незначительное уменьшение массы мозга без грубых аномалий развития, частичная потеря миелина в centrum semiovale обоих полушарий и явный склероз globus pallidum [Waldstein G., Hagerman R., 1988].

Этиология и патогенез. Заболевание вызывается геном, локализованным в X-хромосоме. Как уже упоминалось, роль выявленного феномена ломкости («фрагильности») остается неясной. Комплекс соматических изменений позволяет думать о нарушении в формировании (и обмене?) соединительной ткани, так как поражение затрагивает, помимо нервной системы, соединительнотканые структуры — кости, хрящ, связочный аппарат [Opitz J. et al., 1984].

Мутантный ген не является полностью рецессивным: у 1/3 обследованных к настоящему времени женщин-носительниц была отмечена легкая умственная отсталость. Известны случаи выраженного интеллектуального дефекта и у лиц женского пола. В последние годы показано, что в семьях наблюдается феномен утяжеления поражения в нисходящих поколениях, в том числе и у женщин. Это связывают с механизмом «амплификации» — размножением определенного участка ДНК, что увеличивается при передаче последующим поколениям. Современные исследования на молекулярном уровне позволяют выявить женщин-гетерозигот, что очень важно для профилактики заболевания.

Патогенез заболевания остается неясным. На основании того, что феномен ломкости участка X-хромосомы проявляется в среде, обедненной фолиевой кислотой, предполагают, что дефицит фолатов может иметь значение в патогенезе интеллектуального дефекта. Однако это нельзя считать доказанным.

Лечение и профилактика. На основе предположения о роли дефицита фолиевой кислоты в организме делаются попытки лечения больных введением больших доз фолатов. Этому вопросу посвящены многочисленные работы [Turner G. et al., 1982; Brown W. et al., 1984, и др]. По нашим наблюдениям, большие дозы фолиевой кислоты (20—30 мг/сут) оказывают положительное влияние на редукцию шизофреноподобной симптоматики и двигательную расторможенность, но не влияют на интеллектуальный дефект.

В профилактике заболевания имеют значение медико-генетическое консультирование и антенатальная диагностика.

## ***Умственная отсталость при наследственных дефектах обмена***

К наследственным дефектам обмена относятся такие моногенно наследуемые заболевания, при которых есть доказательства взаимосвязи между мутантным геном и нарушенной биохимической функцией: это обнаружение либо мутантно измененного белка (фермента), либо продуктов нарушенного вследствие ферментопатии метаболизма.

К настоящему времени насчитывается около 600 наследственных дефектов обмена и примерно для 200 из них известен первичный биохимический дефект, т. е. мутантно измененный белок [Mekusiek V., 1978].

Абсолютное большинство наследственных дефектов обмена относится к категории ферментопатии [Краснопольская К. Д., Кнапп А., Мазил Г., 1982].



L. Crome и L. Stern (1972) выделяют следующие основные варианты наследственных дефектов обмена, сопровождающихся умственной отсталостью: I — нарушения обмена аминокислот: фенилкетонурия, гомоцистинурия, гистидинемия и др.; II — нарушения обмена органических кислот и углеводов: галактоземия, фруктозурия и др.; III — болезни накопления: 1) мукополисахаридозы (синдромы Гурлер, Гунтера и др.); 2) липидозы (болезнь Тея — Сакса, болезнь Гоше, Нимана — Пика и др.); 3) гликогенозы (болезнь Помпе и др.); IV — лейкодистрофии; V — обменно-гормональные нарушения: неэндемические формы гипотиреоза, псевдогипопаратиреоз Олбрайта и др.; VI — другие метаболические нарушения (минерального, билирубинового и других видов обмена).

Механизмы нарушения функции мозга и возникающих морфологических изменений при наследственных дефектах обмена пока неясны. Очевидно, следует принимать во внимание комплексное воздействие на мозговую ткань разнообразных факторов, возникающих за первичным блоком (избыток одних веществ, недостаток других, наличие побочных продуктов и пр.). При многих обменных дефектах страдает процесс миелинизации нервной ткани.

Различные наследственные дефекты обмена встречаются с разной частотой. Наиболее часто выявляется фенилкетонурия — у 1 из 6000 — 10 000 новорожденных: она составляет около 1 % среди контингента больных с умственной отсталостью. Другие заболевания встречаются в следующих соотношениях — от 1:15 000 — 20 000 до 1:100 000 — 300 000 новорожденных. Есть и такие поражения, которые описаны пока у единичных больных.

Наследственные нарушения обмена веществ у новорожденных диагностируются при помощи скринирующих (просеивающих) программ, проводимых в массовом масштабе.

Практически среди дефектов с интеллектуальным недоразвитием массовому скринирующему выявлению непременно должны подвергаться два — фенилкетонурия и гипотиреоз.

Наряду с усовершенствованием и внедрением скринирующих программ среди новорожденных в настоящее время идет интенсивная разработка методов пренатальной диагностики поражения плода, что практически должно проводиться в семьях, имеющих высокий риск развития того или иного заболевания. Эта диагностика осуществляется на культуре амниотических клеток или при исследовании амниотической жидкости в ранние сроки беременности.

При наличии некоторых обменных дефектов, имеющих сцепленный с полом рецессивный характер наследования, применяют и другой метод эффективной профилактики, а именно пренатальное определение пола плода. Темп исследований, проводимых в этой области, позволяет предполагать, что через несколько десятилетий практически для всех наследственных дефектов обмена будут разработаны методы ферментной диагностики и, следовательно, эффективной профилактики.

Среди всего разнообразия наследственных дефектов обмена много таких заболеваний, клиническая картина которых дает основание заподозрить ту или иную форму поражения. Биохимические методы в этих случаях подтверждают или исключают диагноз. При многих наследственных дефектах обмена клиническая картина так характерна, что окончательный диагноз ставят и без привлечения биохимических методов. Примером могут служить синдромы Менкеса, Тея — Сакса и др.

Изложенное ни в какой степени не умаляет ни теоретического, ни практического значения биохимических методов изучения и этих заболеваний, ибо эти методы лежат в основе профилактики тяжелых страданий путем диагностики в антенатальном периоде. Именно клиницист должен направить больного на дополнительное обследование для подтверждения или исключения того или иного дефекта. Это еще раз подчеркивает важную роль клинициста в диагностике множества различных наследственных дефектов обмена. Практически из наследственных дефектов обмена в контингенте умственно отсталых детей постоянно и с довольно значительной частотой встречаются только фенилкетонурия, мукополисахаридозы и гипотиреозы.

**Фенилкетонурия.** Впервые фенилкетонурия (синдром Феллинга, фенилпировиноградная олигофрения) описана в 1934 г. норвежским врачом и биохимиком А. Folling, который выделил из мочи двух слабоумных детей фенилпировиноградную кислоту. Автор назвал обнаруженное им заболевание «фенилпировиноградной олигофренией». Позднее большее распространение получил термин «фенилкетонурия» (ФКУ), который более точно отражает сущность болезни.

Дефект имеет аутосомно-рецессивный тип наследования. Частота заболевания в разных популяциях различна, от 1:5 000 000 — 6 000 000 в Ирландии до 1:200 000 в Японии. В среднем в Европе частота дефекта среди новорожденных составляет 1:10 000. Среди больных олигофренией ФКУ обнаруживалась в среднем в 1 % случаев, при этом чем тяжелее контингент обследуемых, тем чаще выявлялось заболевание.

Поражение вызывается дефицитом фермента гидроксилазы-1-фенилаланина, контролирующего превращение фенилаланина в тирозин. В результате ферментного блока концентрация фенилаланина увеличивается во всех жидких средах организма в десятки раз, достигая, например, в плазме крови 40—60 ммоль/л вместо 0,3—1 ммоль/л в норме. Часть фенилаланина выделяется с мочой, а остальное его количество превращается в фенилпировиноградную, фенилуксусную, фенилмолочную кислоты и другие фенилкетоновые вещества, которые также выделяются с мочой, обуславливая ее синевато-зеленое окрашивание при реакции с треххлористым железом ( $\text{FeCl}_3$ ).

Дети, больные фенилкетонурией, рождаются с нормально сформированным и функционально полноценным головным мозгом, так как биохимические процессы плода обеспечиваются нормальным обменом веществ, происходящим в организме матери. Биохимические нарушения начинают развиваться сразу после рождения.

Последствием нарушения превращения фенилаланина в тирозин является дефицит тирозина и, следовательно, недостаточный синтез катехоламинов (адреналина и норадреналина), гормона щитовидной железы (тироксина) и меланина. Пониженный синтез последнего приводит к недостаточной пигментации кожи и волос. Кроме того, нарушаются обмен триптофана и синтез серотонина, который необходим для нормального функционирования нервной системы.

Повышение уровня фенилаланина и его дериватов в сыворотке крови сопровождается также снижением содержания других незаменимых аминокислот, а также вторичным нарушением углеводного, жирового и других видов обмена.

Чувствительность нервной ткани к токсическому влиянию продуктов обмена фенилаланина к дефициту гормонов и медиаторов нервной системы, а также к другим нарушениям обмена наиболее высока в раннем возрасте, в период созревания мозга. После окончания процесса

миелинизации повышение фенилаланина в крови уже не оказывает патогенного воздействия на мозг.

Клиническая картина. В первые 2—3 мес жизни у больного ребенка обычно нельзя обнаружить каких-либо отклонений в развитии. Лишь у некоторых детей в это время отмечается повышенное беспокойство (беспричинный крик, нарушение сна) или, наоборот, вялость, сонливость. Нередко у одних и тех же детей вялость и адинамия сменяются беспокойством и резким возбуждением. Довольно частым и ранним симптомом является рвота. Нередко первые признаки заболевания совпадают с введением прикорма и интеркуррентными заболеваниями, что иногда дает основание при ретроспективной оценке состояния ошибочно расценивать его как следствие перенесенных «стертых» менингитов и менингоэнцефалитов.

К 4—6 мес выявляется отставание в психомоторном развитии, которое во втором полугодии становится особенно заметным.

Развернутая клиническая картина заболевания включает умственную отсталость, нарушения поведения, дефект пигментации, у части больных — судорожный синдром и изменения кожи. Около 80—90 % больных — блондины со светлой, лишенной пигмента кожей и голубыми глазами. Примерно у 1/3 детей отмечаются дерматиты и экзема, возникновение которых совпадает с прикормом и неправильно расценивается как проявление экссудативного диатеза [Лебедев Б. В., Блюмина М. Г., 1972]. Моча имеет своеобразный запах («запах волка», «мышинный», «затхлый»).

В неврологическом статусе обнаруживаются мышечная гипотония, повышение сухожильных рефлексов, гиперкинезы, тремор пальцев рук, атаксия, иногда центральные парезы, нарушение черепно-мозговой иннервации. Значительно реже отмечаются гипотония мышц, анизорефлексия, судороги мышц и дрожание. Наблюдается также недостаточность моторики, координации и дифференциации тонких движений.

Психопатологические нарушения при фенилкетонурии сложны и полиморфны. Подавляющее большинство больных (около 92—96 %) имеют тяжелые степени умственной отсталости — идиотию и имбецильность. У 3—4 % выявляются легкая недостаточность интеллекта и у 0,2—0,3 % — почти нормальные умственные способности.

Особенностью психического недоразвития является фаза прогрессивной динамики в первые 2—3 года жизни. Затем процесс стабилизируется и постепенно появляются признаки эволютивной динамики. Лишь в отдельных случаях умственная отсталость обнаруживается очень рано и не прогрессирует [Блюмина М. Г., 1970].

Структура интеллектуального дефекта имеет ряд особенностей. Дети эмоционально однообразны, маловыразительны, не стремятся к эмоциональному общению с родителями и сверстниками.

Нередко отмечаются периоды психомоторного возбуждения, достигающие психотической выраженности с импульсивностью, стереотипными вычурными движениями, манерностью, гримасами, эхопраксией и эхолалией. Иногда состояния возбуждения чередуются с субступорозными и ступорозными явлениями, протекающими иногда с признаками восковой гибкости.

В структуре психических нарушений у детей, больных фенилкетонурией, большой удельный вес занимают также астенические и неврозоподобные нарушения: повышаются

чувствительность и ранимость, истощаемость и утомляемость, расстройства настроения типа дистимий, страхи, заикание, энурез и др.

Более чем у 1/3 детей, чаще с глубоким психическим недоразвитием отмечаются эпилептиформные приступы, которые нередко являются первыми манифестными признаками заболевания. Приступы могут носить как эпизодический, так и систематический характер, имеют тенденцию к полиморфизму, резистентны к противосудорожному лечению без применения специфической патогенетической терапии.

Биохимическая диагностика ФКУ основывается на положительной качественной реакции мочи на фенилпировиноградную кислоту с  $\text{FeCl}_3$  и обнаружении повышенной концентрации фенилаланина в плазме крови. Фенилпировиноградная кислота появляется у больных в моче в начале 2—3-й недели жизни, а в отдельных случаях несколько позже. Реакция мочи с  $\text{FeCl}_3$  является лишь ориентировочной диагностикой. Точный же диагноз ФКУ требует обязательного определения фенилаланина в крови.

Определение фенилаланина в плазме (сыворотке) крови осуществляется с помощью нескольких методов: хроматографии на бумаге, флуориметрического и микробиологического методов. У больных фенилкетонурией уровень фенилаланина в сыворотке обычно не ниже 15—20 ммоль/л. Эти же методы применяются и в программах массового скрининга. Однако существенное преимущество имеет микробиологический тест Гатри. Он чаще всего используется при массовом скрининге на ФКУ [Краснопольская К. Д. и др., 1982].

Патоморфологические изменения: масса мозга больных обычно несколько уменьшена (преимущественно за счет белого вещества). Отмечаются явления демиелинизации и глиоза. В литературе указывается на сходство патоморфологических изменений мозга у больных ФКУ и больных лейкоцистографиями [Crome L, Stem L, 1972].

Лечение и профилактика. Фенилкетонурия — самый яркий пример наследственного заболевания с хорошим эффектом своевременной профилактической терапии. Оправдавшим себя методом лечения ФКУ является применение диеты с резким ограничением фенилаланина. Диетическое лечение больного ФКУ должно проводиться под постоянным строгим биохимическим контролем за уровнем фенилаланина и общего белка в сыворотке крови. Подобные диетологические рекомендации по лечению этого контингента больных изложены в ряде монографий и руководств [Лебедев Б. В., Блюмина М. Г., 1972; Барашнев Ю. И, Вельтищев ЮЕ 1978; Полищук И. А., Будахова П. А., 1981].

Опыт лечения больных ФКУ свидетельствует о том, что перевод больного на диету с первых 2—3 мес жизни и соблюдение ее в течение 10—12 лет предотвращает развитие умственного дефекта и других проявлений болезни. Диетическое лечение во многих случаях оказывается полезным и у детей старшего возраста, ибо если оно и не предотвращает развитие слабоумия, то нормализует поведение и ликвидирует или ослабляет судорожный синдром.

Массовый скрининг новорожденных лежит в основе эффективной профилактики умственной отсталости при этом заболевании.

**Мукополисахаридозы.** Это класс заболеваний, относящихся к обширной группе нарушений обмена глюкозаминогликанов. К настоящему времени известно по крайней мере 11 нарушений обмена мукополисахаридов с различными первичными биохимическими дефектами, т. е. дефицитом разных ферментов.

Вся группа объединена интенсивным накоплением в клетках кислых мукополисахаридов и повышенной экскрецией этих веществ с мочой. Большинство мукополисахаридозов сопровождается грубыми функциональными нарушениями нервной системы, приводящими к тяжелому слабоумию. Все эти заболевания характеризуются изменениями скелета и внутренних органов, выраженными при разных формах в различной степени.

Специфического лечения мукополисахаридозов нет. Патогенетической терапией при болезнях накопления, как и при других ферментопатиях, следует считать заместительное лечение введением фермента. Однако для этого необходимо получить ферменты с достаточно высокой устойчивостью и обеспечить их внутриклеточную транспортировку. Обе задачи очень сложны и пока не являются в какой-либо степени решенными.

Значительно большие успехи достигнуты в профилактике мукополисахаридозов. Они основаны непосредственном определении дефицита фермента в амниотических клетках.

Мукополисахаридозы подробно описаны во многих руководствах [Барашнев Ю. И., Вельтищев Ю. Е., 1978; Калинина А. В., Гусев Е. И., 1981; Волков М. В. и др., 1982].

Из 11 форм мукополисахаридозов при трех (синдромы Гурлер, Гунтера и Санфилиппо) умственная отсталость является постоянным симптомом.

*Мукополисахаридоз I (синдром Гурлер, гаргоилизм).* Данный синдром наиболее характерен для мукополисахаридозов не только потому, что встречается чаще и описан ранее других синдромов, но и потому, что клиническая картина его представляется наиболее яркой, типичной. Впервые описан еще в 1919 г. у 2 sibсов. Тип наследования аутосомно-рецессивный. Встречается приблизительно в 2 раза реже, чем ФКУ, т. е. 1:20 000 — 1 25 000.

Клиническая картина. Заболевание клинически проявляется уже в первые годы жизни, но степень прогрессирования его весьма различна. Некоторые характерные внешние признаки, особенно своеобразные черты лица, имеются у ребенка уже при рождении или появляются в первые месяцы жизни.

В развернутой стадии заболевания внешний вид больного весьма своеобразен: голова относительно увеличена, имеет долихоцефальную форму, выражены лобные бугры, шея почти отсутствует, рост больных резко уменьшен. Характерно строение лица: запавшая переносица, густые брови, вывернутые ноздри, толстые губы и язык, низко посаженные уши. Эти гротескные черты напоминают так называемых гаргол, которые украшают концы водосточных желобов на крышах готических храмов. Отсюда происходит и старое название заболевания — «гаргоилизм».

Грудная клетка укорочена. Довольно часто отмечается кифоз в нижнегрудном или верхнепоясничном отделах позвоночника. Ограничена подвижность в суставах, особенно в плечевом и суставах пальцев, позднее развиваются выраженные контрактуры. Живот большой, резко увеличены печень и селезенка, края их довольно плотные. Часто имеется пупочная грыжа. На роговице глаза рано появляются помутнения, которые, прогрессируя, могут привести к полной слепоте. У части больных отмечают понижение слуха, доходящие нередко до полной глухоты. Сердце увеличено, развивается недостаточность митрального, реже аортального клапана. Цианоз кожных покровов, приступы затрудненного дыхания свидетельствуют о легочно-сердечной декомпенсации. Больные очень чувствительны к инфекциям, часто болеют пневмонией. У них развивается инфекция мочевыводящих путей.

В неврологическом статусе отмечаются снижение тонуса мышц, повышение сухожильных рефлексов, нарушение координации. На глазном дне — застой и атрофия зрительных нервов.

Одно из самых постоянных неврологических нарушений — гипертензионно-гидроцефальный синдром. Возможно, генез его связан с изменением костной структуры черепа, повышенной гидрофильностью мозговой ткани, набуханием эпендимы в ликворных путях [Калинина Л. В., Гусев Е. И., 1981].

Рентгенологически находят, помимо кифоза, генерализованный остеопороз костей, в поздних стадиях — периостальные наложения и изменения метафизов. На рентгенограммах черепа выявляются уплотнение костей, расхождение швов, деформация турецкого седла, изменения формы. На ЭЭГ — диффузные изменения.

Рано выявляется умственная отсталость, которая неуклонно прогрессирует с возрастом.

Однако прогрессивный характер процесса клинически заметен только в поздних стадиях заболевания. В первые годы жизни отмечается, как правило, общее отставание в психическом развитии с положительной эволютивной динамикой. Очевидно, процесс эволюции психики «перекрывает» деструктивные явления в мозге, и последние проявляются лишь торможением в психическом развитии ребенка.

На основании клинико-психопатологических критериев ребенку 3—5 лет в тех случаях, когда нозологически заболевание не диагностируется, ставят, как правило, диагноз «олигофрения». В дальнейшем, при нарастании процесса, происходят потеря приобретенных навыков, речи, распад психических функций одновременно с нарастанием тяжелых соматических нарушений.

Летальный исход наступает в возрасте 10—12 лет при картине очень тяжелой физической и психической деградации.

Диагноз клинически может быть заподозрен рано и легко подтверждается биохимическими методами. В моче у больных обнаруживают резко повышенное (иногда в 10 раз) выделение кислых мукополисахаридов (дерматин- и гепарансульфаты).

Разработаны также методы ферментной диагностики, в том числе у гетерозигот.

Во время патологоанатомического исследования отмечают обильные отложения кислых мукополисахаридов в соединительной ткани: в купферовских клетках (звездчатые ретикулоэндотелиоциты) печени, в эндотелии и ретикулярных клетках селезенки. Накопление кислых мукополисахаридов приводит к увеличению этих органов.

Аналогичным изменениям подвергаются гистиоциты почти всех органов. Накопление мукополисахаридов в клетках хрящей вызывает нарушение роста костей и деформации. В некоторых местах накапливающиеся вещества стимулируют развитие фиброза (эндокард, стенка сосудов, мозговые оболочки). Поражение клапанного аппарата сопровождается нарушением деятельности сердца с явлениями его декомпенсации. Патология мозга, очевидно, связана с поражением сосудов и мозговых оболочек и накоплением метаболитов в нейронах: этими метаболитами являются ганглиозиды.

Прогноз в отношении выздоровления безнадежный. Если больной не умирает в раннем возрасте от пневмонии, то к 7—12 годам он становится физически и психически

беспомощным. До юношеского возраста больные доживают редко. Поэтому столь большое значение имеет метод антенатальной профилактики.

*Мукополисахаридоз II (синдром Гунтера)* вызывается дефектом лизосомного фермента группы -галактозидаз (сульфоидуронат-сульфатазы) и наследуется как сцепленный с полом рецессивный признак, т. е. поражение наблюдается только у мальчиков. Он встречается реже, чем мукополисахаридоз I (синдром Гурлер), составляя приблизительно 14—15 % от всех форм гаргоилизма. Среди мальчиков с мукополисахаридозом обоих типов на данную форму приходится около  $\frac{1}{3}$ -Патологоанатомически синдром Гунтера практически не отличается от синдрома Гурлер.

Клиническая картина. Первые признаки заболевания проявляются несколько позже, чем при аутосомно-рецессивной форме, а именно — в 2—4 года. Течение болезни менее злокачественно и основные черты гаргоилизма менее выражены, чем при синдроме Гурлер. У больных почти не отмечается помутнения роговицы В то же время при этой форме значительно чаще наблюдается глухота. Менее грубо выражена умственная отсталость, хотя заболевание также прогрессирует и больные к юношескому возрасту становятся беспомощными, прикованными к постели.

Однако при данной форме встречаются и более легкие случаи с небольшим интеллектуальным дефектом и продолжительностью жизни до 5—6-го десятилетия С мочой у больных выделяется большое количество кислых мукополисахаридов, которые по качественному составу такие же, как и при синдроме Гурлер, т. е. дерматан- и гепарансульфаты Профилактика основана на определении низкого уровня (или отсутствии) фермента идуронат-сульфатазы в амниотических клетках.

*Мукополисахаридоз III (синдром Санфилиппо)* встречается реже, чем мукополисахаридозы I и II, но, вероятно, является третьим по частоте среди всех известных в настоящее время мукополисахаридозов. Он вызывается аутосомно-рецессивными генами и является генетически гетерогенным. При этой биохимической форме отмечается менее выраженное накопление продуктов нарушенного обмена в соединительной ткани, но более значительное отложение их в тканях мозга Соответственно этому клиническая картина заболевания отличается от синдромов Гурлер и Гунтера

Заболевание манифестирует обычно на 2-м году жизни ребенка; при этом соматические изменения незначительны: отставание в росте, легкие скелетные изменения, иногда небольшое увеличение печени и селезенки, которые часто не привлекают внимания врача и больному ставят диагноз «неспецифическая умственная отсталость».

Психическое развитие ребенка при этой форме заметно отстает и через 1—2 года прекращается Отмечается постепенный распад приобретенных моторных и психических функций Нередко развивается судорожный синдром. Смерть наступает в детском возрасте от присоединившихся инфекций.

## **Умственная отсталость при факоматозах**

Термин «факоматоз» был впервые введен датским офтальмологом J. Ноева в 1921 г., описавшим при туберозном склерозе изменения на глазном дне в виде пятен (phakos — пятно).

К факоматозам относят нейрофиброматоз, туберозный склероз, синдром Стерджа — Вебера и нейроретинальный ангиоматоз Гиппеля — Линдау. Кроме того, в эту группу заболеваний включают еще некоторые очень редкие синдромы: пятый факоматоз (синдром базальных клеточных невусов), синдром линейных невусов с умственной отсталостью и судорогами, фокальную эктодермальную гипоплазию. Описывают и другие формы, не выделяя их в клинические самостоятельные заболевания, так называемые недифференцированные факоматозы.

Кроме различных пятен — пигментированных, депигментированных, сосудистых, при этих заболеваниях отмечаются и другие изменения кожи — фибромы, ангиомы, папилломы и т. д.

Поражения нервной системы при этих заболеваниях разнообразны: умственная отсталость (как прогрессирующая, так и носящая характер недоразвития), эпилептиформный синдром, параличи и парезы, снижение слуха, зрения, изменения вегетативной нервной системы. Нередко эндокринные нарушения.

Факоматозы характеризуются повышенной склонностью к развитию злокачественных новообразований — опухолей, лейкозов.

Большинство факоматозов обусловлено действием одного мутантного гена, поражающего одновременно кожу и нервную систему в эмбриональном периоде. Биохимическая основа этих изменений неизвестна.

Самым частым среди факоматозов является нейрофиброматоз Реклингхаузена.

**Нейрофиброматоз Реклингхаузена.** Детальное клиническое описание этого синдрома было дано F. Recklinghausen в 1882 г., хотя заболевание неоднократно описывалось и ранее. Нейрофиброматоз является одним из самых частых моногенных наследственных заболеваний: популяционная частота его составляет 1:3000 [Witkowski R., Procop O., 1976].

В контингенте умственно отсталых детей нейрофиброматоз встречается на порядок чаще. По нашим данным, его частота среди учащихся вспомогательных школ-интернатов составила 1:260 [Маринчева Г. С., 1971].

Более 50 % случаев нейрофиброматоза обусловлено свежими мутациями. По последним данным, высокая частота мутаций при этом заболевании определяется необычно большим размером заинтересованного гена, локализованного на длинном плече хромосомы 17 [Ragge N. K., 1993]. К настоящему времени известен и второй тип нейрофиброматоза с более тяжелыми проявлениями и частыми внутричерепными опухолями. Это поражение обусловлено геном, локализованным на длинном плече хромосомы 22 (22q11.2).

Клиническая картина. Основным признаком поражения в детском возрасте являются множественные пятна кофейного цвета на коже; иногда они имеются уже при рождении, но чаще появляются несколько позднее, как правило, до 10 лет. Постепенно их число и размер увеличиваются. Обычно они овальной формы, расположены в различных частях тела, но чаще на груди, спине, животе. Размер пятен от точечных до нескольких сантиметров в диаметре. Следует подчеркнуть, что пятна кофейного цвета нередко встречаются и у здоровых детей, что затрудняет диагностику нейрофиброматоза.

Патогномоничным для заболевания и ранним признаком является высыпание мелких кофейных пятен в подмышечной впадине.



На коже можно отметить и другие изменения: сосудистые пятна, участки депигментации, гипертрихоз, очаговое поседение волос. С возрастом у больных на коже появляются весьма характерные, мягкие на ощупь светлые опухоли, имеющие форму папиллом или более плоские. Эти высыпания при надавливании как бы проваливаются в кожу — симптом «кнопки звонка». Число их сильно варьирует — от единичных высыпаний до нескольких сотен. Данный признак отмечается обычно только у подростков и взрослых, реже — у детей старшего возраста. У маленьких детей он не наблюдается.

Помимо кожных высыпаний, встречаются подкожные опухоли. Они обычно имеют округлую форму («бусинки»), диаметр 1—2 см, редко крупнее, подвижные, не спаяны с кожей, лежат по ходу нервных стволов — так называемые плексиформные невромы. В одних случаях подкожные опухоли многочисленны, в других удается обнаружить не более 1—2 узелков. Скорость роста опухолей колеблется в широких пределах. Иногда они остаются неизменными в течение нескольких лет, но потом вдруг могут начать быстро расти. Как правило, опухоли не нарушают функции нерва. Только при сильном сдавливании нервного ствола они могут вызывать боль, парезы и параличи. Невромы, расположенные по ходу черепных нервов, нарушают их функцию, что нередко сопровождается снижением слуха, зрения и другими симптомами.

Для больных характерна врожденная диспластичность в строении лица и тела: гипертелоризм, аномалии строения глазных щелей, неправильная форма черепа, деформация ушных раковин. Голова, как правило, крупная, черты лица грубоватые, несколько акромегалоидные, кисти рук и стопы большие, широкие, шея короткая. Очень часто деформирована грудная клетка (куриная грудь, вдавленная грудина). В более старшем возрасте у мальчиков отмечается некоторая евнухоидность строения тела: высокий таз, длинные ноги, задержка появления вторичных половых признаков.

Нередко у детей имеются и врожденные пороки развития — вывих тазобедренного сустава, пороки сердца. В более старшем возрасте в процесс могут вовлекаться внутренние органы — встречаются опухоли слизистой оболочки желудочно-кишечного тракта, почек, легких, сердца.

У 5—10 % больных отмечается злокачественное перерождение опухолей, особенно при внутренней их локализации. Малигнизация развивается обычно у больных зрелого и пожилого возраста.

Нейрофиброматоз встречается в двух формах — «центральный» и «периферический».

При локализации опухолей в полости черепа, т. е. при церебральной форме, может развиваться различная психопатологическая и неврологическая симптоматика в зависимости от расположения и темпов роста этих опухолей: деменция, эпилепсия, афазия, слепота, при мозжечковых опухолях появляются неустойчивость походки, атаксия, cerebellarный нистагм. Однако центральный нейрофиброматоз встречается значительно реже периферического.

При периферическом нейрофиброматозе умственная отсталость наблюдается у 40—50 % больных, причем по степени выраженности она значительно варьирует — чаще всего встречается неглубокая умственная отсталость, не имеющая прогрессивного характера. Отставание в психическом развитии нередко обнаруживается уже в раннем возрасте, проявляясь задержкой в становлении моторики и речи. В этом же возрасте почти постоянно диагностируется гидроцефалия, сопровождающаяся выраженным беспокойством ребенка. У детей дошкольного возраста часто на первый план выступает речевое недоразвитие; у

некоторых больных с выраженным интеллектуальным дефектом наблюдаются двигательная расторможенность, резкие аффективные вспышки.

Более легкие варианты психического недоразвития при данном синдроме имеют некоторую специфику. Больным свойственна большая сохранность личностных реакций по сравнению со степенью недоразвития функций. У детей школьного возраста часто наблюдаются вялость, слабость побуждений, астенические и ипохондрические явления, немотивированные колебания настроения, навязчивости. Никаких симптомов прогрессирования интеллектуального дефекта с возрастом при периферическом нейрофиброматозе не наблюдается.

В основном преобладают случаи неглубокой умственной отсталости, хотя встречаются больные и с выраженным интеллектуальным недоразвитием (олигофрения в степени имбецильности). Иногда интеллект больных снижен только по сравнению с интеллектуальным уровнем здоровых членов семьи и не достигает степени олигофрении. На рентгенограмме черепа, как правило, выявляются черты открытой гидроцефалии.

Непрогредиентную умственную отсталость патогенетически связывают с гетеротопией нейронов. Предположительно заболевание обуславливается аутосомно-доминантным геном с почти полной пенетрантностью и резко варьирующей экспрессивностью.

Лечение. Специфического лечения болезни не существует. Применяют хирургическое вмешательство по удалению опухолей.

При симптоматическом лечении противопоказано применение стимулирующих препаратов из-за возможности усиления роста опухолей.

**Туберозный склероз** (эпилоя, болезнь Прингла—Бурневиля) описан в конце прошлого века. Данные о его частоте в разных популяциях различны: от 1:20 000 до 1:100 000. Среди детей с глубокой умственной отсталостью это одно из нередких менделирующих наследственных заболеваний.

В контингенте больных медико-генетического отделения его частота достигает 1 %.

Клиническая картина. Первым признаком поражения, часто присутствующим уже с момента рождения ребенка, является наличие депигментированных пятен на коже. Число их может быть различным — от единичных пятен до нескольких десятков; диаметр различный, иногда превышает 1 см; форма пятен, как правило, овальная, округлая или листовидная.

Другим характерным признаком является *adenoma sebaceum*, которая появляется и к 4—5-му году жизни и представляет собой бледное или розовато-красное узелковое высыпание в виде просяных зерен, плотных на ощупь. Расположена сыпь главным образом на лице в виде бабочки и на подбородке. Следует отметить, что название «сальные аденомы», данное этим образованиям в прошлом веке, не соответствует их гистологическому строению. Структура этих опухолей обусловлена гиперплазированными сосудами, разрастанием фиброзной ткани и незрелыми волосными фолликулами.

Реже отмечаются такие изменения кожи, которые также возникают с возрастом, — участки «шагренево́й кожи», обычно расположенные в пояснично-сакральной области, фибромы вокруг ногтевых лож, очаги и гиперпигментации. Поражение глаз характеризуется факоматозными изменениями сетчатки. Реже встречаются другие глазные симптомы: катаракта, узелковые изменения конъюнктивы, пигментная ретинопатия.

На рентгенограмме наблюдаются внутримозговые петрификаты, признаки гидроцефалии, очаги склероза в костях свода черепа. У некоторых больных обнаруживаются явления микроцефалии, гемиатрофии мозга, а также участки разрежения костной ткани.

Неврологическая картина может характеризоваться легкой пирамидной симптоматикой, реже бывают параличи и парезы. Общей диспластичности, свойственной больным нейрофиброматозом Реклингхаузена, у детей с туберозным склерозом не наблюдается. У больных более старшего возраста проявляется склонность к развитию опухолей, особенно часто встречаются рабдомиома сердца и опухоли почек. Нарушения нервной системы проявляются главным образом судорогами и умственной отсталостью.

У детей психопатологическая симптоматика и структура интеллектуального дефекта зависят, помимо особенности течения заболевания, также от возраста, в котором оно манифестировало [Калинина Л. М., 1973]. При злокачественном течении нервно-психические нарушения наступают уже на 1-м году жизни и носят выраженный прогрессивный характер. Преобладают пароксизмы пропульсивные, тонические и фокальные. Выражена склонность к серийному течению припадков.

Недоразвитие интеллектуальных функций часто соответствует идиотии или глубокой имбецильности, наблюдаются состояния психомоторного возбуждения или заторможенности с элементами застывания, двигательными стереотипами, что иногда придает заболеванию шизофреноподобную окраску.

Другим типом слабоумия при туберозном склерозе является органическая деменция при относительно неглубоком общем психическом недоразвитии. Этот тип слабоумия развивается чаще при возникновении заболевания в возрасте после 3 лет и начале его прогрессирования в позднем дошкольном или школьном возрасте. При этом эпилептиформные пароксизмы появляются в начале заболевания (в возрасте 3—4 лет) после периода нормального развития ребенка, но в дальнейшем не обнаруживают выраженной прогрессивности. Усиление психических расстройств может наблюдаться при возобновлении и утяжелении эпилептических приступов, часто с появлением неврологических симптомов. Иногда преобладают изменения личности по эпилептическому типу [Калинина Л. М., 1973]. Помимо описанных, встречаются и другие варианты умственной отсталости, в частности возможно неглубокое психическое недоразвитие олигофренической структуры без какого-либо проявления судорожного синдрома. Позднее на этом фоне могут развиваться симптомы текущего органического поражения мозга с психозами и дальнейшим углублением интеллектуального дефекта.

Иногда проявления судорожного синдрома встречаются у интеллектуально полноценных больных. Отмечаются также изменения типа психопатий и психозов. По разнообразию психопатологических нарушений у больных, различию глубины интеллектуального дефекта, а также по вариабельности темпа прогрессирования психопатологических изменений туберозный склероз сходен с энцефалотригеминальным ангиоматозом и резко отличается от нейрофиброматоза Реклингхаузена. Эта разница объясняется принципиальными патогенетическими различиями: возможным разнообразием локализации и темпа прогрессирования текущего патологического процесса при туберозном склерозе и синдроме Стерджа — Вебера и внутриутробно возникшем нарушении строения мозга при нейрофиброматозе.

Диагноз туберозного склероза при наличии наиболее патогномичного симптома — *adenoma sebaceum* — несложен. В раннем возрасте внезапно появившиеся судороги у ребенка, сопровождающиеся остановкой или быстрым регрессом психического развития, и

наличие депигментированных множественных пятен на коже также настолько специфичны в своем сочетании, что позволяют диагностировать туберозный склероз еще до появления «сальных аденом».

Анатомически изменения в мозге заключаются в наличии гладких, серых или перламутрово-белых узелков, состоящих из глиальной ткани; большая часть их кальцифицирована. Изменения затрагивают главным образом большие полушария, но встречаются и в стволе мозга, мозжечка и в спинном мозге. Расположение узелков в эпендиме желудочков может вести к гидроцефалии. Встречаются опухоли мозга, сердца, почек — гамартомы, рабдомиомы. Возможны также костные изменения черепа, кисти, утолщения кортикального слоя костей и др.

Заболевание вызывается аутосомно-доминантным геном с очень варьирующей экспрессивностью и почти полной пенетрантностью. Более 80 % случаев обусловлено вновь возникающими мутациями. В основе действия мутантного гена лежит аномалия развития мезодермы и эктодермы. Выделено 2 генных локуса туберозного склероза — 9q24 и 16p13 [Tovey S. et al, 1994].

Лечение. Специфического лечения нет. Больные с эпилептиформным синдромом нуждаются в постоянной противосудорожной терапии. Однако судорожный синдром с трудом поддается лечению. Нередко больные с тяжелой формой заболевания погибают от эпилепсии.

### ***Умственная отсталость при неврологических и нервно-мышечных заболеваниях***

Среди наследственных заболеваний, затрагивающих мышечную и нервную системы, очень велика доля тех форм, которые могут сопровождаться интеллектуальным дефектом. При некоторых из этих заболеваний интеллектуальный дефект имеет врожденный непрогредиентный характер, при других — проявляется очень рано и медленно прогрессирует. Итак, наследственные

неврологические и нервно-мышечные заболевания должны встречаться и встречаются в контингенте умственно отсталых детей. Только среди врожденных или рано начавшихся атаксий и параплегии насчитывается не менее 40 генных дефектов, сопровождающихся умственной отсталостью [Калмыкова Л. Г., 1976]. Однако большинство из них встречается очень редко; многие описаны только в единичных семьях, часто у потомков родителей, находящихся в кровно-родственном браке.

По-нашему опыту, в контингенте умственно отсталых детей, обследованных в медико-генетической консультации, вся группа прогрессирующих заболеваний нервной и мышечной систем в целом составляет небольшую долю. Самые частые из них — миопатия Дюшенна и миотоническая дистрофия. Дети, страдающие этими заболеваниями, до развития выраженных проявлений со стороны мышечной системы нередко попадают под наблюдение детского психиатра с диагнозом «олигофрения».

**Миотоническая дистрофия** (атрофическая миотония, дистрофическая миотония, болезнь Штейнерта — Баттона). Впервые заболевание было подробно описано в 1909 г. Его частота варьирует от 1:50 000 до 1:10 000. Необычно высокая распространенность миотонической дистрофии (1:3000) обнаружена в Северной Швеции.

Клиническая картина. Заболевание очень резко варьирует по клинической картине и срокам начала. При типичной картине оно начинается на 2—4-м десятилетии жизни и характеризуется развитием следующих симптомов: миотонии, атрофии мышц, особенно лица, шеи, дистальных отделов конечностей, катаракты, раннего облысения, атрофии гонад. Однако умственная отсталость встречается при внутриутробном начале этого заболевания.

Самый характерный симптом внутриутробного поражения — резко выраженный двусторонний парез лицевой мускулатуры, так называемая лицевая диплегия: лицо амимично, рот открыт, больной не может наморщить лоб, зажмурить глаза, улыбнуться. При этом родители нередко отмечают такое лицо у ребенка с первых недель жизни. Дети очень плохо сосут, не улыбаются. Для врожденной миотонической дистрофии характерна также общая мышечная гипотония. Мышцы мягкие, тестоватые на ощупь. Сухожильные рефлекс резко снижены или отсутствуют. Дыхание вследствие поражения дыхательной мускулатуры учащенное, поверхностное. Глотание часто затруднено, крик очень слабый. Нередко встречаются врожденные уродства — косолапость, гиперостозы и асимметрия черепа, артрогрипоз; небо всегда резко сужено, оно высокое, арковидное.

Дистрофические и особенно миотонические симптомы, характерные для заболевания при его обычном, позднем начале, у детей с внутриутробной формой болезни выявляются только в более старшем (дошкольном) возрасте, но и тогда в отличие от пораженных взрослых бывают выражены слабо. Катаракты (весьма частый симптом при позднем начале заболевания) у детей, как правило, не бывает.

У детей старшего возраста уже появляются и атрофические изменения в мышцах. Можно отметить и такие характерные для взрослых больных симптомы, как западения в области височных ямок вследствие атрофии мышц, легкая атрофия мышц голеней. Иногда отмечается своеобразный рост волос на лбу — залысины с обеих сторон. Миотонические симптомы у детей школьного возраста иногда уже легко выявляются при клиническом осмотре: дети медленно, с трудом разжимают сжатые в кулак пальцы при повторном действии.

Умственная отсталость при внутриутробном начале заболевания встречается у всех пораженных: IQ от 20 до 70 ед.

Вопрос о наличии прогредиентности в интеллектуальном снижении у детей является спорным. Истинная прогредиентность на клиническом уровне отсутствует. Более того, отмечается некоторая положительная динамика в развитии моторики и речи. Больным свойственны выраженная вялость, беспомощность даже при отсутствии заметных двигательных нарушений. Как правило, они робки и послушны.

Очень характерна тяжелая дизартрия вследствие изменений лицевой мускулатуры и мышц языка. При этом речь имеет выраженный носовой оттенок из-за фарингеального пареза.

Диагноз ставят на основании клинической картины; окончательно он может быть подтвержден в сомнительных случаях электромиографией, которая выявляет изменения, характерные для миотонии, а также молекулярной диагностикой мутантного гена.

Заболевание вызывается аутосомно-доминантным геном с резко варьирующей экспрессивностью. Мутантный ген передается практически всегда матерью. Наследование дефекта от матерей, возможно, связано с резкими эндокринными нарушениями у пораженных мужчин, приводящими к бесплодию. Механизм действия мутантного гена и патогенез умственной отсталости неясны. Но определены структура и локализация мутации.

Заболевание вызывается (аналогично синдрому Мартина — Белл) амплификацией, т. е. повышением числа нуклеотидов в определенном регионе одной из хромосом (19q13,3). Число повторов нуклеотидов увеличивается при передаче мутации из поколения в поколение. Тяжесть заболевания четко коррелирует с численностью этих повторов. Наибольшее их число определяется при врожденной тяжелой форме заболевания [Brook J. D. et al., 1992]. Выявленный механизм объясняет феномен антиципации — утяжеления и все более раннего начала болезни в нисходящих поколениях.

Лечение. Специфического лечения не существует. При наличии атрофии применяют анаболические стероиды (ретаболил, неробол), общеукрепляющую терапию. В тех случаях, когда имеется значительно выраженная миотоническая симптоматика, назначают курсы дифенина по 0,03—0,05 г 3 раза в день, длительностью 2—3 нед. Предполагают, что дифенин оказывает угнетающее действие на синаптическую проводимость и снижает посттетаническую активность в мышцах [Гехт Б. М., Ильина Н. А., 1982].

В настоящее время доступна пренатальная диагностика носительства гена миотонической дистрофии.

**Прогрессирующая мышечная дистрофия** (миопатия Дюшенна) как самостоятельная клиническая форма в группе мышечных дистрофий достаточно хорошо изучена. Впервые она была подробно описана в 1868 г. Частота в популяции — 1:30 000.

Клиническая картина. Наблюдается почти исключительно у мальчиков. Основная симптоматика заболевания заключается в прогрессирующем нарастании дистрофических изменений с постепенным обездвиживанием больного.

Поражаются прежде всего нижние конечности. Первые симптомы появляются, как правило, в возрасте 2—4 лет, хотя до этого, уже на 1—2-м году жизни, двигательная активность больных обычно снижена. Дети позднее начинают ходить, не бегают, не влезают на стулья и т. п. В дальнейшем развивается специфическая («утиная») походка с переваливанием из стороны в сторону.

Характерны псевдогипертрофии икроножных мышц при нарастании диффузной мышечной атрофии. Икроножные мышцы становятся плотными, увеличиваются в объеме. Сухожильные рефлексы исчезают, но в ранней стадии заболевания они могут быть даже несколько повышены.

Процесс имеет восходящий характер: помимо ног, мышечная слабость распространяется на мышцы спины, грудной клетки, верхних конечностей. К 13—15 годам больные, как правило, полностью обездвижены. Смерть наступает в конце 2-го десятилетия чаще всего от острой сердечной недостаточности или от пневмонии.

По данным разных авторов, 30—70 % больных миопатией Дюшенна страдают умственной отсталостью. Последняя предшествует появлению мышечных нарушений и не нарастает, несмотря на прогрессирование самого заболевания [Dubolit V., 1965, и др.].

Степень интеллектуального недоразвития может быть различной. Преобладают больные с негрубым снижением интеллекта, но встречаются случаи олигофрении в степени имбецильности.

Диагноз. Врожденный характер интеллектуального дефекта в сочетании с симптомами миопатии, проявляющимися на ранних стадиях главным образом запаздыванием в

становлении моторики, нередко является причиной диагностических ошибок при обследовании ребенка в раннем возрасте. В этих случаях иногда диагностируют остаточные явления органического поражения мозга с умственной отсталостью и атонической формой детского церебрального паралича.

При дифференциальном диагнозе должен учитываться характер мышечных нарушений: более резкое поражение проксимальных отделов мышц конечностей по сравнению с дистальными, очень резко выраженная гипотония мышц. В сомнительных случаях диагноз уточняют с помощью электромиографии. На ЭКГ — изменения, характерные для поражения мышц.

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна вызывается рецессивным геном, локализованным в X-хромосоме.

Патогенез умственной отсталости при этом заболевании до конца полностью неясен. Анатомических изменений в мозге, как правило, не обнаруживают, хотя описывают в отдельных случаях изменения корковой цитоархитектоники с гетеротопией нейронов.

Лечение. Эффективной патогенетической терапии нет. Проводят общеукрепляющее лечение, включающее биогенные стимуляторы, аутогемотерапию, витамины.

Используются в лечении больных препараты, улучшающие синтез белка, в частности анаболические гормоны (неробол, ретаболил). Наблюдался положительный эффект от применения аллопуринола — ингибитора ксантиноксидазы, участвующей в распаде пуринов, а также препаратов из группы  $\alpha$ -адреноблокаторов.

При решении вопроса о прогнозе потомства у женщин с установленным носительством гена миопатии Дюшенна методом выбора является определение пола плода.

## ***Умственная отсталость смешанной этиологии***

Этиология заболеваний этой группы чрезвычайно разнообразна. В части случаев доказана или предполагается этиологическая роль наследственных факторов. Вместе с тем нередко эти формы возникают в связи с воздействием различных факторов внешней среды. Именно к этой группе заболеваний наиболее применимы широко известные понятия гено- и фенотипирования.

Клиницисты хорошо знают, что не существует фенотипов болезни Дауна, ФКУ, туберозного склероза и многих других наследственных заболеваний, характеризующихся множественными поражениями, а также тех, для которых известен первичный биохимический дефект. Вместе с тем многие давно дифференцированные формы интеллектуального недоразвития чрезвычайно полиэтиологичны (микроцефалия, гидроцефалия и др.). Они могут быть обусловлены самыми различными наследственными и средовыми патогенными факторами. Характерно, что эти клинические формы выделяются по какому-либо одному общему патогенетическому звену, они не имеют множества патогномоничных признаков. Понятно, что существование фенотипов более вероятно именно в этих случаях, а не тогда, когда выражен плеiotропный эффект того или иного наследственного фактора. В то же время, чем ближе диагностика заболевания к первичному биохимическому дефекту, вызванному генной мутацией, тем меньше у этого заболевания сходства с другими, прежде объединяемыми в одну группу. Примером генетической гетерогенности в этом отношении является гипотиреоз — единая форма на уровне

клинической картины и патогенеза поражения тканей (в том числе мозга). Однако при углубленном изучении это состояние оказалось чрезвычайно гетерогенным при выявлении причин и механизмов, обуславливающих дефицит гормонов щитовидной железы.

Микроцефалия. Как отдельная форма олигофрении микроцефалия была описана еще в XIX в [Мержеевский И П., 1871; Зернов Д С., 1879; Корсаков С. С., 1894] Если рассматривать все варианты микроцефалии суммарно, то это одна из самых частых аномалий у больных с тяжелой умственной отсталостью- удельный вес ее в группе олигофрении составляет от 3 до 10 % [Князева М П., 1972; Фаимова Е. К., 1974] Большинство авторов относят к микроцефалии те случаи, когда окружность черепа не менее чем на 3 стандартных отклонения отстает от возрастной нормы. Причины, как наследственные, так и экзогенные, вызывающие задержку роста мозга и вторично черепа, весьма разнообразны.

Многие исследователи делят микроцефалию на первичную, т. е. остановку роста мозга (и вслед за ним черепа) без указаний на дегенеративный процесс или повреждение, и вторичную, возникшую вследствие указанных нарушений. Однако это деление часто бывает весьма затруднительным.

Микроцефалия отмечается при таких нозологически различных заболеваниях, как болезнь Дауна, ФКУ, болезнь Тея — Сакса, при большинстве аномалий аутосом, после перенесенного энцефалита, при воздействии многих тератогенных факторов вирусной природы (краснуха, цитомегалия), при эмбриопатиях вследствие других причин (облучение, кислородное голодание, отравление окисью углерода и т д.). Наряду с этим существует так называемая истинная микроцефалия, которая имеет наследственный характер.

Популяционная частота всех форм микроцефалии варьирует от 1:2000 до 1:10 000, что объясняется различиями в подходе при включении в эту группу поражений с симптомом микроцефалии. Вместе с тем частота истинной микроцефалии в популяции в целом невысока: в среднем 1:25 000 — 1:50 000. Описаны, однако, изоляты с наследственной микроцефалией, частота которой очень высока — до 1:1000 [Klopper H., 1964].

Клиническая картина. Истинная, или наследственная, микроцефалия в большинстве случаев не сопровождается неврологическими симптомами и пороками развития других органов. Ее характеризует симметричное уменьшение размера мозгового черепа при нормальных или незначительно уменьшенных размерах лица. Лоб, как правило, уплощен, отмечаются увеличенные ушные раковины, удлинённый нос, косоглазие. Хотя другой соматоневрологической симптоматики обычно нет, все же описаны различные семьи со своеобразными формами микроцефалии, сочетающейся с разными дополнительными симптомами (поражение глаз, почек, своеобразное строение лица, конечностей и т. д.). Эти формы представляют самостоятельные наследственные синдромы.

Умственная отсталость постоянно сопутствует микроцефалии. Обычно она имеет равномерный характер и достигает глубоких степеней (имбецильности и идиотии). При глубоком недоразвитии познавательной деятельности и речи у многих больных отмечается относительно лучшее развитие эмоциональной сферы: живость эмоциональных реакций, достаточное чувство симпатии, добродушие, приветливость, адекватное реагирование на радостные и печальные события. Чаще преобладает повышенное настроение, но некоторые больные эмоционально неустойчивы, склонны к аффективным вспышкам, аффектам гнева.

Моторика больных микроцефалией страдает нерезко, у многих отмечаются ловкие выразительные движения и действия, они хорошо бегают, лазают по деревьям, катаются на велосипеде.



Наряду с тяжелыми формами слабоумия нередко встречается олигофрения в степени дебильности.

Вторичная (церебропатическая) форма микроцефалии встречается значительно чаще. Клинические проявления при вторичной микроцефалии во многих случаях, но далеко не всегда позволяют дифференцировать ее от истинной микроцефалии. При нерезком уменьшении размеров черепа деформации его могут носить более грубый характер. Нет равномерности в уменьшении мозговой части черепа, затылок, как правило, уплощен. Отмечается более глубокое психическое недоразвитие, которое нередко сочетается с судорожными припадками и другими дополнительными симптомами и синдромами, а также с очаговыми неврологическими симптомами.

У этих больных чаще встречается отставание в росте и массе тела, диспропорциональность телосложения [Князева М. П., 1972].

Необходимо все же подчеркнуть, что дифференциальная диагностика экзогенно обусловленных и наследственных форм заболевания нередко очень сложна. Отсутствие неврологической симптоматики не является опорным дифференциально-диагностическим признаком. В литературе описаны семейные случаи микроцефалии со спастическим тетрапарезом, с парапарезом, хореоатетозом [Koch G., 1968], т. е. с такой клинической картиной, которая обычно весьма характерна для экзогенно обусловленных заболеваний, хотя доля наследственных микроцефалий с подобными симптомами все же невелика в общей массе больных микроцефалией.

Не могут считаться также абсолютным критерием дифференциации наследственных и экзогенных форм микроцефалии данные о размерах головы при рождении: экзогенные поражения нередко сопровождаются пренатальным уменьшением размеров черепа, а наследственные формы микроцефалии могут проявляться отставанием его роста уже только в постнатальном периоде.

Не только вторичная, но и наследственная микроцефалия — чрезвычайно гетерогенное нарушение. Наряду с редкими аутосомно-рецессивными генами (с различным патогенетическим действием) существуют полигенные комплексы, вызывающие семейную микроцефалию. В этих семьях повышено число лиц с умственной отсталостью, уменьшенной окружностью черепа, но нормальным интеллектом, отставанием в росте. Описаны формы и с рецессивным, сцепленным с полом наследованием микроцефалии [Warkani J., 1971, и др.].

Лечение. Специфического лечения не существует. Стимулирующая терапия не показана, так как нередко провоцирует развитие судорожного синдрома. При необходимости проводят противосудорожную и седативную терапию. Иногда больные могут обучаться во вспомогательной школе.

**Гидроцефалия.** Эта форма умственной отсталости обусловлена расширением желудочковой системы мозга и субарахноидальных пространств вследствие увеличения количества цереброспинальной жидкости в вентрикулярной системе и представляет собой симптомокомплекс, наблюдающийся при различных формах олигофрении. В ряде же случаев гидроцефалия является основным фактором, определяющим патогенез, клиническую картину и динамику заболевания, что и дает основание считать ее относительно самостоятельной формой олигофрении.

Клиническая картина. Основными диагностическими признаками гидроцефалии являются увеличенный размер головы и изменения на рентгеновском снимке: истончение костей черепа, расхождение швов, усиление пальцевых вдавлений, расширение кожных вен на голове. Часто отмечаются экзофтальм с нарушением движения глазных яблок вверх, нистагм, косоглазие; нередко гидроцефалии сопутствуют неврологические изменения: параличи, парезы, повышение сухожильных рефлексов; на глазном дне часто обнаруживаются застойные явления и вторичная атрофия зрительных нервов. У некоторых больных поражается слух и возникают вестибулярные расстройства. В ряде случаев бывают судорожные приступы. При окклюзионной гидроцефалии могут возникать пароксизмальные кризы с резкой головной болью, рвотой, выраженными вегетативными нарушениями. В более тяжелых случаях возникают симптомы поражения ствола, нарушения дыхания, тонические судороги, расстройства глазодвигательной иннервации.

Врожденная гидроцефалия часто встречается в сочетании с менингомиелоцелем, менингоцелем, *spina bifida* и другими проявлениями так называемого дизрафизма.

Психическое состояние больных гидроцефалией подробно описано в работах Т. П. Симеон (1925), Г. Е. Сухаревой (1965), В. В. Ковалева (1974) и др. Степень психического недоразвития может колебаться от легкой дебильности до идиотии. Речь, как правило, развита лучше, чем мышление. У многих детей обнаруживается хорошая механическая память, способность к счетным операциям, музыкальный слух. Настроение больных чаще повышенное с оттенком эйфории, благодушия. Они доброжелательны, ласковы, легко привязываются к окружающим, реже отмечаются раздражительность, склонность к аффективным вспышкам, немотивированным колебаниям настроения. У некоторых детей могут возникать приступы страха.

Степень умственной отсталости при гидроцефалии, как правило, пропорциональна степени самой гидроцефалии и ее тяжелого следствия — истончения мозговой коры.

Интеллектуальные нарушения при приобретенной гидроцефалии обычно более глубокие, чем при врожденных формах, сочетающихся с уродствами. Это зависит от сопутствующих изменений паренхимы мозга, которые отмечаются в случаях приобретенной гидроцефалии, возникшей вследствие менингоэнцефалитов, травм и т. п.

Динамика клинических проявлений при гидроцефалии зависит от характера ликвородинамических нарушений. У одних больных гидроцефалия может стабилизироваться. При компенсированных и субкомпенсированных формах гипертензионный синдром клинически может не проявиться, несмотря на значительную внутреннюю гипертензию. При декомпенсированной гидроцефалии с нарастанием гипертензионного синдрома нередко возникают явления церебрастении, судорожные состояния и неврологические симптомы, сопровождающиеся ухудшением психического состояния больных.

Этиология и патогенез. К гидроцефалии могут приводить три патогенетически различных механизма: повышение продукции цереброспинальной жидкости, механические препятствия на пути ее циркуляции и нарушение ее всасывания. Чаще всего встречается второй вариант нарушений. Принято различать следующие формы гидроцефалии: наружную и внутреннюю, открытую (сообщающуюся) и закрытую (окклюзионную), а по течению — острую и хроническую, компенсированную и декомпенсированную.

Гидроцефалия — один из наиболее ярких примеров клинически очерченного синдрома самой различной этиологии. Особенно часто гидроцефалия является результатом

постнатальных менингоэнцефалитов и черепно-мозговых травм, реже она развивается внутриутробно [Сухарева Г. Е., 1965; Цукер М. Б., 1972; Бадалян Л. О., 1975, и др.].

Известны также формы гидроцефалии, вызываемые менделирующими генами, как аутосомно-рецессивным, так и рецессивным, локализованным в X-хромосоме. Последние встречаются наиболее часто. В патогенезе сцепленной с полом гидроцефалии лежит сужение силвиева водопровода мозга [Edwards J. et al., 1961].

Гидроцефалия в сочетании со *spina bifida* наследуется полигенно.

Лечение и профилактика. Лечение направлено на уменьшение внутричерепного давления: назначают препараты, понижающие внутричерепное давление и усиливающие диурез (диакарб, лазикс, гипотиазид, глицерол и др.). По показаниям проводят также десенсибилизирующую, противовоспалительную и рассасывающую терапию. При сдавлении мозга и возникновении окклюзий показано нейрохирургическое лечение: создание шунта между боковым желудочком мозга и венозной системой.

**Краниостеноз.** В этом случае речь идет о преждевременном заращении швов свода черепа, ведущее к нарушению соответствия между развитием мозга и ростом костей черепа, его деформации и повышению внутричерепного давления. Встречается у новорожденных с частотой 1:1000 [Бадалян Л. О., 1975].

Заболевание гетерогенное. Описываются как спорадические случаи, причиной которых, как полагают, являются экзогенные факторы (воспалительные процессы, облучения плода рентгеновскими лучами в первой половине беременности и др.), так и семейные, предположительно с доминантным и аутосомно-рецессивным типом наследования.

В патогенезе краниостеноза основная роль отводится нарушению васкуляризации и обменным нарушениям, которые ведут к преждевременному заращению черепа. Врожденные или возникающие в раннем постнатальном периоде аномалии развития костей черепа препятствуют дальнейшему развитию мозга, сопровождаясь нарушениями его деятельности, в частности умственной отсталостью.

Изменение размеров и формы черепа при краниостенозе имеет различный характер и зависит от того, какие швы подвергаются преждевременному заращению. Так, при закрытии коронарного шва рост черепа ограничивается в переднезаднем направлении и рост костей приобретает вертикальное направление, в результате чего образуется высокий и узкий — башенный — череп (пиргоцефалия или оксифефалия). При раннем заращении сагиттального шва рост черепа ограничивается в поперечном размере, и череп принимает ладьевидную форму (скафоцефалия).

На краниограмме обнаруживается заращение швов, усиление пальцевых вдавлений, на глазном дне — умеренные застойные явления.

При декомпенсированной форме краниостеноза внутричерепное давление резко повышено, отмечаются выраженный экзофтальм, признаки поражения черепных нервов, чаще глазодвигательных, а в ряде случаев развиваются судорожные приступы. На глазном дне обнаруживают признаки застоя и вторичную атрофию зрительных нервов.

Отставание в психическом развитии при краниостенозе отмечено примерно в 50 % случаев. Чаще оно не очень глубокое, реже — в степени имбецильности. Помимо интеллектуального

дефекта, как правило, выражены церебрастенический синдром и другие психоорганические расстройства.

Диагноз краниостеноза несложен: он основывается главным образом на рентгенологических данных. Очень важна ранняя диагностика, так как во многих случаях своевременное нейрохирургическое лечение предотвращает развитие компрессии мозга и формирование интеллектуального дефекта.

Врожденный гипотиреоз. Частота всех форм этого заболевания в целом среди новорожденных составляет 1:3600 — 1:4000. Это самое частое из тех нарушений, при которых слабоумие развивается в постнатальном периоде и может быть предотвращено при своевременной диагностике и лечении.

Клиническая картина врожденного гипотиреоза хорошо изучена. Первые симптомы могут появиться уже в родильном доме (приступы остановки дыхания, желтуха), но чаще развиваются в первые месяцы жизни. Больные отстают в росте. Постепенно формируется своеобразное лицо: большой язык, запавшая переносица, грубые черты лица, кожа сухая, волосы ломкие, кисти и стопы широкие, короткие. Как правило, отмечаются упорные запоры, брадикардия. Очень характерен желтовато-землистый цвет кожи.

Больных детей отличает большая вялость: они часами могут лежать, не проявляя ни беспокойства при дискомфорте, ни интереса к окружающему.

Диагноз гипотиреоза, как правило, несложен, во всяком случае, заболевание легко может быть заподозрено. В сомнительных случаях очень большую помощь оказывает пробное начало лечения тиреоидином. При первичном гипотиреозе эффект лечения наступает очень быстро: исчезает серовато-бледная окраска кожи, повышается активность больного, падает масса тела вследствие исчезновения отеков. В сыворотке крови снижается уровень холестерина.

Весьма существенную помощь в диагностике оказывает рентгенологическое исследование костей: зоны роста отстают в такой резкой степени, какая не отмечается ни при одном другом заболевании. В сыворотке крови часто (но не всегда) повышен уровень холестерина.

Умственная отсталость развивается при отсутствии лечения почти при всех вариантах тиреоидной недостаточности. Степень ее, как правило, довольно глубокая. При первичном гипотиреозе глубина интеллектуального недоразвития тесно коррелирует со степенью недостаточности тиреоидных гормонов и очень зависит как от сроков начала специфической терапии, так и правильности ее проведения.

Психопатологическая картина имеет свои особенности. Характерно наличие психоэндокринного синдрома [по М. Bleuler M., 1954]. У больных отмечаются замедленность психических процессов, слабость побуждений, двигательная заторможенность, бедность мимики, монотонность речи, расстройства настроения, а также пугливость, обидчивость.

Выражены расстройства памяти, особенно долговременной; наблюдается очень резкая истощаемость психических процессов, что сильно ухудшает работоспособность больных даже с легким интеллектуальным дефектом. Дети быстро утомляются, часто жалуются на головную боль.

Больным свойственны значительные колебания настроения с аффективными вспышками, беспричинной раздражительностью и злобностью.

Нередко умственная отсталость не является вторичной по отношению к гипотиреозу. В части случаев внутриутробно бывают поражены вследствие одной общей причины и мозг, и ткань щитовидной железы. Понятно, что у таких больных даже своевременная терапия гормонами не будет играть профилактической роли в отношении формирования интеллектуального дефекта.

Патологоанатомически в головном мозге выявляют обеднение коры нейронами, атрофические изменения, нарушения архитектоники и процесса миелинизации. Щитовидная железа может быть гипопластичной или отсутствовать совсем. У больных с зобом отмечается диффузная коллоидная гиперплазия щитовидной железы, сменяющаяся узловатой гипертрофией.

Этиология и патогенез. Врожденный гипотиреоз — типичный пример полиэтиологического заболевания. Помимо хорошо известной причины, связанной с недостатком йода в пище (эндемическая форма), существуют нарушения, связанные с аутоиммунизацией ткани щитовидной железы у матери, и вследствие этого недоразвитие ее у плода. В комплексе различных этиологических факторов врожденного гипотиреоза известны обменно-наследственные, когда заболевание развивается в связи с так называемыми ошибками обмена гормонов и с нарушением гормонообразования. К настоящему времени известно 6 вариантов наследственных дефектов обмена, приводящих к гиперплазии щитовидной железы (зобные формы). Эти формы имеют аутосомно-рецессивный характер наследования.

Лечение. Основой лечения гипотиреоза является заместительная терапия. Начинать лечение стероидными гормонами надо как можно раньше: как правило, этим удастся предотвратить развитие умственной отсталости. Имеются весьма обнадеживающие результаты лечения, начатого на 3—4-й неделе жизни. При лечении, начатом во втором полугодии или еще позднее, предотвратить умственную отсталость невозможно.

Для осуществления эффективной профилактики умственной отсталости при гипотиреозе проводится скрининговое обследование всех новорожденных на этот дефект параллельно с выявлением фенилкетонурии.

### **Экзогенно обусловленные формы умственной отсталости**

Факторы внешней среды, вызывающие повреждение мозга плодов и детей раннего возраста, крайне разнообразны: нарушения питания матери в периоде беременности, внутриутробные инфекции и интоксикации, иммуноло-гическая несовместимость плода и матери, гипоксия плода и родовые травмы, менингиты и энцефалиты, постнатальные травмы черепа и др. Но лишь небольшая часть вызванных этими факторами поражений имеет клиническую специфичность, на основании которой тот или иной фактор может быть распознан, а в ряде случаев и достоверно подтвержден лабораторными исследованиями.

В данном разделе приводится описание некоторых наиболее часто встречающихся специфических экзогенно обусловленных поражений мозга с умственной отсталостью.

**Алкогольная фетопатия.** Синдром алкогольной фетопатии (синдром плодного алкоголизма, алкогольный синдром плода, алкогольная эмбриопатия). Еще в 1972 г. O. Ulleland обратила внимание на то, что у матерей, страдающих алкоголизмом, дети часто

имеют малую массу тела при рождении и задержку психического развития. В 1973 г. R. Jones и D. Smith впервые описали клинически очерченный синдром с множественными пороками развития у 8 детей, родившихся от страдающих алкоголизмом матерей. Позже появился целый ряд сообщений о таком синдроме. Его частота достаточно велика (0,5—0,1 на 1000 новорожденных) [Jones K., 1997]. Среди причин умственной отсталости алкогольная эмбриопатия в ряде исследований выведена на первое место, достигая иногда 10—20 % среди детей с IQ 50—80 [Olegaard R et al, 1979; Hagberg B. et al, 1981].

Клиническая картина складывается из характерных краниофациальных аномалий, задержки физического развития и умственной отсталости в сочетании с поведенческими нарушениями.

Краниофациальные аномалии включают в первую очередь микроцефалию и специфическое лицо, строение которого обусловлено главным образом недоразвитием костей срединной части. Лицо больного характеризуют выпуклый лоб с выступающими буграми, короткий нос с широким и плоским переносьем, гипоплазия верхней челюсти — так называемый вогнутый профиль. Очень характерны блефарофимоз (укорочение глазных щелей), эпикант. Нередко имеются птоз, микрофтальмия и косоглазие. Есть и другие особенности лица: узкая красная кайма губ укороченная верхняя губа, неправильный рост зубов, широкие скулы. Уши обычно неправильной формы, низко или косо расположены. У многих детей отмечены негрубые нарушения в формировании половых органов: гипоплазия полового члена увеличение клитора.

Наиболее часто встречающимися симптомами, по данным разных авторов являются микроцефалия разной степени выраженности (93 %), блефарофимоз (92 %) микрофтальмия (80 %), вогнутый профиль (65 %). Нередки также врожденные пороки сердца и расщелина губы и неба. Часто встречаются разные аномалии суставов врожденный вывих бедра, ограничение подвижности локтевых суставов и суставов пальцев. На коже у больного можно отметить пигментные пятна, гемангиомы участки депигментации.

Практически во всех случаях поражение сопровождается пре- и постнатальным отставанием в физическом развитии: внутриутробная гипотрофия достигает выраженной степени и более затрагивает длину тела, чем его массу. В постнатальном периоде гипотрофия более выражена в первые 2 года, затем она несколько выравнивается, но все же отставание в физическом развитии остается и в школьном возрасте.

Для всех пораженных характерно наличие изменений дерматоглифики, но без специфических признаков. Неврологические нарушения могут включать нерезко выраженные симптомы пирамидной недостаточности, плохое развитие моторики, а также недостаточность координации движений. Наиболее частым признаком является мышечная гипотония.

Умственная отсталость практически имеется во всех случаях, но степень её различна. Наиболее часто встречается неглубокое интеллектуальное недоразвитие (IQ 65-70).

Патологическая анатомия и патогенез. Спектр обнаруженных нейроанатомических изменений свидетельствует о нарушении формирования мозговых структур во внутриутробном периоде. Алкогольная эмбриопатия развивается только при употреблении алкоголя женщинами в периоде беременности. Тератогенный эффект возникает, очевидно, в первую очередь от воздействия самого алкоголя и продуктов его распада. Не исключена возможность патогенной роли и сопутствующих алкоголизму явлений, а именно изменений биохимизма организма матери плохого питания матери, в частности белкового и витаминного голодания, тератогенное воздействие алкоголя может проявляться не только

синдромом алкогольной эмбриопатии, но и неспецифическими проявлениями поражения нервной системы [Куликовская Л.С., 1985]. Иногда у больных отмечаются лишь единичные признаки алкогольной эмбриопатии или они вообще отсутствуют, но имеются лишь снижение интеллекта и другие признаки поражения мозга — так называемый фетальный алкогольный эффект.

Лечение. Специфическое лечение пока не разработано. Профилактика заключается в активной борьбе с алкоголизмом и разъяснении большого вреда любых доз алкоголя во время беременности. Подробнее об этом см. Раздел IV, главу 1 "Алкоголизм".

Рубеолярная эмбриофетопатия. Эта форма патологии впервые была описана N. Gregg в 1940 г. у детей, матери которых перенесли во время беременности коревую краснуху.

Частота рубеолярной эмбриофетопатии связана с эпидемиологическими условиями. В эпидемию 1964—1965 гг. было поражено 30 000 детей [Desmond M. et al, 1973]. Вероятность и тяжесть поражения плода зависят от того, в какие сроки беременности мать перенесла инфекционное заболевание. Наиболее часто и наиболее тяжелые эмбриопатии возникают при заболевании матери в первую треть беременности (в 35 % случаев); среди детей, матери которых перенесли коревую краснуху на 3—4-м месяце беременности, тератогенный эффект уже отмечается у 17—25 % детей.

В клинической картине рубеолярной эмбриопатии сочетаются олигофреническое слабоумие и пороки развития глаз, сердечно-сосудистой системы и слухового аппарата. Часто наблюдаются также дефекты развития зубов, общее физическое недоразвитие, микроцефалия, пороки строения скелета и мочеполовых органов. В неврологическом статусе отмечается мышечная гипотония, гиперкинезы, нарушения глотания.

Психическое недоразвитие больных бывает очень глубоким, часто сопровождается выраженным психомоторным возбуждением, импульсивностью поведения, расстройствами сна.

Лечение рубеолярной олигофрении только симптоматическое; средства, стимулирующие развитие (ноотропы), малоэффективны. Седативная терапия нейролептиками и транквилизаторами применяется при состояниях возбуждения. Профилактика состоит прежде всего в предупреждении заболевания краснухой беременных.

**Умственная отсталость при врожденном сифилисе.** Олигофрения в этом случае возникает вследствие специфического поражения плода в периоде фетогенеза. Заражение плода сифилисом происходит трансплацентарным путем, чаще при заболевании матери в первую половину беременности. Спирохеты интенсивно развиваются в тканях органов плода, поражая их, что нередко приводит к мертворождениям. Летальность зараженных плодов достигает 50 %.

Клиническая картина врожденного сифилиса отличается полиморфными проявлениями. Последствия перенесенного внутриутробно менингоэнцефалита, как правило, сочетаются с кожными, соматическими и неврологическими нарушениями. В разные возрастные периоды одни симптомы сменяются другими. В ряде случаев ребенок рождается без видимых симптомов врожденного сифилиса (скрытая форма), и первые клинические проявления возникают в постнатальном периоде.

К ранним симптомам относятся насморк с гнойными и кровянисто-гнойными выделениями, трещины на губах и на коже, мокнущие пузыри (папулы), переходящие в язвы. К концу

первого месяца жизни появляется специфическая рассеянная сыпь, кожа морщинистая с грязновато-сероватым налетом. Поверхностные лимфатические узлы нередко увеличены. Относительно часто обнаруживается увеличение печени и селезенки.

Для физического состояния детей в более старшем возрасте наряду с общим недоразвитием характерны специфические особенности: седловидный нос, триада Гетчинсона (полулунные выемки на верхних резцах, кератит и поражение среднего Уха). Отмечаются также периостит, утолщение и искривление костей (саблевидные голени).

Неврологически характерны зрачковые симптомы (зрачки узкие, неравномерные, со сниженной или отсутствующей реакцией на свет — симптом Арджиль—Робертсона), параличи и парезы черепно-мозговых нервов и конечностей, снижение или отсутствие сухожильных рефлексов, тикообразные, хореоформные и атетоидные движения. В первые годы жизни могут отмечаться частые судорожные припадки.

Степень психического недоразвития при врожденном сифилисе различна, преобладают глубокие степени слабоумия. В качестве часто встречающихся психопатологических особенностей можно отметить эмоциональную возбудимость и лабильность, выраженное психическое беспокойство, носящее хаотический характер, реже - снижение реакции на окружающее, безучастность.

Диагноз врожденного сифилиса при обследовании умственно отсталого ребенка не всегда прост в связи с полиморфизмом клинических проявлений болезни. При постановке его учитывают специфичность соматических симптомов в клинической картине и анамнезе, положительную реакцию Вассермана и другие серологические пробы.

Лечение проводят с учетом характера и стадии заболевания. Назначают антимикробную терапию (антибиотики, препараты висмута и др), препараты рассасывающего действия (алоэ, ФиБС), дегидратационные и стимулирующие средства

**Умственная отсталость при врожденном токсоплазмозе.** Токсоплазмоз как одна из причин пренатального поражения мозга впервые описан в 1939 г. у ребенка 1 мес с картиной энцефаломиелита. Клинические проявления токсоплазмоза характеризуются чрезвычайным разнообразием в зависимости от времени начала заболевания, типа течения, активности и локализации патологического процесса. В детской практике имеет значение врожденный токсоплазмоз.

Возбудитель токсоплазмоза — *Toxoplasma gondii* — относится к типу простейших и является внутриклеточным паразитом. Токсоплазмы широко распространены в природе у различных животных и птиц.

Врожденный токсоплазмоз является следствием трансплацентарной передачи инфекции от беременной матери к плоду в острой стадии токсоплазмозного процесса у женщин. Наиболее часто инфицирование плода происходит со 2-го по 6-й месяц беременности.

Роль врожденного токсоплазмоза в генезе умственной отсталости долгое время значительно переоценивалась. Это обусловлено широкой распространенностью скрытой инфицированности токсоплазмой и, следовательно, большей частотой положительных иммунологических реакций и кожных проб с токсоплазменным антигеном у лиц самых разных контингентов, в том числе и среди умственно отсталых.



В действительности роль токсоплазмоза как этиологического фактора умственной отсталости невелика.

Среди больных с глубоким интеллектуальным дефектом частота врожденного токсоплазмоза составляет менее 1 % [Kabeggia E. et al., 1971]. Среди больных с легкой умственной отсталостью он встречается значительно реже.

Клиническая картина. Особенности клинических проявлений врожденного токсоплазмоза зависят от степени выраженности характера течения патологического процесса. В тех случаях, когда острая и подострая стадии заканчиваются внутриутробно, ребенок рождается с хроническим токсоплазмозом, для которого характерны грубые неврологические симптомы и выраженное слабоумие. У таких детей наряду с микроцефалией, гидроцефалией, спастическими параличами и судорогами отмечаются характерные интракраниальные кальцификаты и поражения органов зрения: хориоретинит, увеит, катаракта, помутнение хрусталика, псевдоколобома желтого пятна, атрофия зрительного нерва, глаукома и микрофтальмия.

Психическое недоразвитие проявляется с первых месяцев жизни и обычно достигает степени имбецильности и идиотии [Халецкий А. И., 1958; Kozar Z., 1954; Muller F., 1954, и др.].

Сходные клинические проявления врожденного токсоплазмоза отмечаются и при более позднем заражении плода, если острая генерализованная стадия процесса развивается внутриутробно, а подострый период протекает в послеродовом периоде [Bamatter F., Nabegger H., 1952].

При инфицировании плода в конце беременности дети могут рождаться без признаков заболевания. Однако первые клинические проявления могут развиваться сразу же после рождения или в течение 1—2-го года жизни. В этих случаях острая стадия врожденного токсоплазмоза характеризуется генерализацией процесса и протекает либо как септическое заболевание, либо в форме висцерального токсоплазмоза с высокой температурой, желтухой, сыпью и поражением внутренних органов, либо же в форме токсоплазмозного менингоэнцефалита, лептоменингита и энцефалита.

Токсоплазмозный менингоэнцефалит характеризуется высокой температурой тела, адинамией, рвотой, менингеальными симптомами, судорогами и параличами конечностей [Ивановская Т. Е., Семенова К. Л., 1956; Филиппова-Нутрихина З. Л., 1962, и др.] В случае выздоровления у детей формируется тяжелая умственная отсталость.

Патоморфологические изменения в головном мозге при врожденном токсоплазмозе характеризуются воспалительно-дистрофическим процессом (очаговый энцефалит или менингоэнцефалит) и последствиями дисциркуляторных нарушений с ишемическими размягчениями вещества мозга вследствие тромбозов и эмболии просвета сосудов токсоплазмами и псевдоцистами.

Диагноз врожденного токсоплазмоза основывается на совокупности клинических и лабораторных данных. В клинической картине наиболее патогномичными можно считать два симптома: хориоретинит и кальцификаты в мозге, выявленные рентгенологически; хориоретинит отмечен у 76 % больных, кальцификация — у 92 % [Parnutzke K., 1961]. Но следует помнить, что оба симптома могут появиться в более позднем возрасте; так, появление хориоретинита при врожденном токсоплазмозе описано даже на 2-м десятилетии жизни. Кроме того, и эти симптомы не обладают абсолютной специфичностью. Сходные «глазные» симптомы возможны при других врожденных инфекциях; кальцификаты также

встречаются при цитомегалии, при факоматозах и некоторых других заболеваниях. Для окончательной диагностики заболевания решающее значение имеют специфические серологические реакции и обнаружение токсоплазмы в цереброспинальной жидкости и крови.

При внутриутробном токсоплазмозе и мать, и ребенок первых месяцев жизни могут иметь титр антител 1:256 или чуть ниже. Титр остается положительным в течение нескольких лет. Очень важно отметить, что положительные серологические реакции при сочетании с умственной отсталостью еще не могут считаться доказательством роли токсоплазмоза в повреждении мозга [Crome L., Stern L, 1973].

Лечение. Применяются препараты пиримидинового ряда — хлоридин (аналоги — дараприм, пириметамин). Хлоридин эффективен при сочетании с сульфаниламидными препаратами, которые усиливают его действие. Лечение проводят курсами. Хлоридин назначают детям в возрасте 1—3 лет по 0,01 г в сутки, 4—7 лет — 0,02 г, 8—11 лет — 0,03 г, 12—15 лет — 0,04 г, старше 15 лет — 0,05 г. Суточную дозу делят на два приема. Курс лечения — 5 дней. Повторные курсы проводятся через 2—3 нед. Одновременно назначают сульфадимезин или другие сульфаниламидные препараты в соответствующих возрастных дозах.

Хлоридин и сульфаниламидные препараты оказывают действие на свободные токсоплазмы и недостаточно влияют на токсоплазмы внутри цист. Для усиления действия рекомендуется одновременно с хлоридином и сульфадимезином назначать препараты гиалуронидазного действия, в частности лидазу, повышающую проницаемость оболочек цист. Кроме этиотропной терапии, показаны средства, повышающие иммунологическую реактивность, а также проведение симптоматической, рассасывающей, стимулирующей и восстановительной терапии.

**Умственная отсталость как последствие цитомегалии.** Цитомегалия известна с 1957 г., когда был выделен вирус и стала возможной точная диагностика болезни. По данным разных исследований, эта инфекция довольно широко распространена: около 1 % новорожденных и 3 % беременных женщин выделяют вирус цитомегалии. В контингенте больных с глубокой умственной отсталостью на долю цитомегалии приходится около 0,3—0,5 %.

Клиническая картина. Спектр клинических проявлений цитомегалии очень широк, часто она не проявляется и дети развиваются нормально. По данным J. Star (1970), из 26 детей с вирусом только у двух при рождении были отчетливые симптомы поражения ЦНС. В других случаях возможно постепенное развитие заболевания с хроническим течением. Для внутриутробной цитомегалии характерна микроцефалия: она может обнаруживаться уже при рождении или формируется постепенно.

По мнению L. Stern (1973) цитомегалия является причиной почти 10 % всех случаев микроцефалии. Часто одновременно отмечается поражение глаз: хориоретинит, микрофтальмия, атрофия зрительного нерва. Масса тела при рождении снижена. На коже, как и при других внутриутробных инфекциях в период новорожденности, имеются петехии и экхимозы.

Поражение нервной системы может проявиться менингоэнцефалитом в раннем постнатальном периоде, в дальнейшем выявляются умственная отсталость, судороги, часто резкая двигательная расторможенность, невральная глухота. В редких случаях умственная отсталость формируется и у тех детей, которые не имели поражения нервной системы в период новорожденности. При рентгенографии черепа нередко выявляют кальцификаты в перивентрикулярной области. Во время патологоанатомического исследования находят

специфические клетки во всех органах. В мозге — картина энцефаломиелита с перивентрикулярными кальцификатами и очаги некроза. Иногда находят полимикрогирию и гидроцефалию. В других органах — воспаление с вовлечением интерстициальной ткани: пневмония, нефрит, гепатит.

Окончательный диагноз ставят с помощью лабораторных методов, которые дают надлежащий ответ только в первые несколько месяцев после рождения ребенка. У детей более старшего возраста диагноз можно предположить на основании клинической картины и данных анамнеза, указывающих на внутриутробную инфекцию с симптоматикой в период новорожденности.

Химиотерапевтическое лечение неэффективно.

**Умственная отсталость как следствие гемолитической болезни новорожденных (эритроblastоз).** Гемолитическая болезнь новорожденных (эритроblastоз плода) возникает при иммунологической несовместимости крови матери и плода, чаще всего по резус-фактору. Она является одной из нередко диагностируемых причин олигофрении. Частота гемолитической болезни новорожденных, обусловленной резус-несовместимостью, составляет 1:250—300 родов [Бадалян Л. О., Вельтищев Ю. Е., Таболин В. А., 1971].

Заболевание развивается у резус-положительного ребенка в том случае, если мать имеет отрицательный резус-фактор. Проникая через плаценту в кровь матери, резус-фактор плода иммунизирует ее организм: начинают вырабатываться антирезус-антитела. Последние в свою очередь, попадая через плаценту в кровь плода, ведут к реакции антиген — антитело, проявляющейся в гемолизе эритроцитов плода. Продукты распада эритроцитов вызывают гемолитическую болезнь новорожденных: общий врожденный отек, тяжелую желтуху и врожденную анемию новорожденных. Массовое проникновение антител в кровь плода происходит во время родов.

Частота резус-отрицательных лиц в популяции велика — составляет 15 %. Но иммунизируется при беременности только одна из 25—30 резус-отрицательных женщин. В большинстве случаев женщины сенсибилизации не подвергаются, несмотря на повторные беременности. Для появления конфликта имеют значение повышенная чувствительность организма матери к сенсибилизации резус-фактором, состояние эндокринной системы, повышенная проницаемость сосудов, в особенности сосудов плаценты. Вероятность возникновения и появления тяжелых форм гемолитической болезни новорожденных увеличивается с каждой последующей беременностью вследствие сенсибилизации организма матери. Факторами, способствующими возникновению гемолитической болезни, являются аборт, переливание резус-положительной крови, повреждение плаценты. Гемолитическая болезнь новорожденных чаще развивается у ребенка с группой крови А (II) или В (III) при наличии у матери 0(1) группы крови.

Гемолитическая болезнь новорожденных развивается в результате разрушения эритроцитов под влиянием антител, что ведет к накоплению непрямого (связанного с белком) билирубина. Степень поражения ЦНС и других органов зависит не только от уровня билирубина, но и от продолжительности гипербилирубинемии, состояния эндокринной системы новорожденного, а также от количества сывороточного альбумина, который обладает способностью связывать непрямо билирубин и тем самым предотвращать его проникновение в ткани. Последствия токсико-аноксического поражения мозга при гемолитической болезни принято называть билирубиновой энцефалопатией [Гинзбург С. Э., Таболин В. А., 1963].

Клиническая картина. Для клинических проявлений билирубиновой энцефалопатии, обусловленной гемолитической болезнью новорожденных, характерны следующие симптомы экстрапирамидные двигательные расстройства, дисплазия зубной эмали и выпадение зубов, дефекты слуха и умственная отсталость. Однако в ряде случаев клиническая картина может быть представлена одним или двумя из этих симптомов.

В неврологическом статусе к числу ранних симптомов, свидетельствующих о поражении подкорковых образований, относятся глазодвигательные расстройства, опистотонус и судороги. Постоянными симптомами, обнаруживающимися с первых месяцев жизни, являются экстрапирамидные двигательные расстройства: гиперкинетический синдром, атаксия, дистония мышц конечностей, иногда — парезы и параличи.

Особенности проявления психического недоразвития при билирубиновой энцефалопатии определяются характером и степенью органического поражения головного мозга. Интеллектуальная недостаточность у разных больных может варьировать от легкой дебильности до идиотии и обычно характеризуется своеобразным дисгармоническим недоразвитием отдельных психических функций [Сухарева Г. Е., 1965; Калижнюк С. С., 1975].

В структуре интеллектуального дефекта большой удельный вес занимают признаки психоорганического синдрома. Более сложная структура обнаруживается у больных с грубыми нарушениями слуха. У них на первый план выступают недостаточность вербального мышления и несостоятельность при выполнении заданий, связанных с речевой переработкой инструкций, при негрубом недоразвитии наглядно-действенного мышления.

Диагноз несложен при учете особенностей клинической картины и данных анамнеза, указывающих на перенесенную гемолитическую болезнь новорожденных, обусловленную несовместимостью матери и плода по резус-фактору. Вместе с тем наличие только факта несовместимости крови без указаний на развитие гемолитической болезни новорожденных (или на начинавшуюся билирубиновую желтуху, прерванную обменным переливанием) еще не свидетельствует об этиологии резус-несовместимости в происхождении умственной отсталости у ребенка.

Лечение. Наиболее эффективным методом лечения является обменное переливание крови, проводимое в первые сутки жизни ребенка, иногда повторно. Цель обменного переливания крови — максимально быстрое выведение из организма новорожденного антител и продуктов гемолиза. Детям с остаточными явлениями билирубиновой энцефалопатии проводят симптоматическую (рассасывающую, стимулирующую и восстановительную) терапию.

## **Общие вопросы профилактики, лечения, реабилитации и организации помощи больным с умственной отсталостью**

При описании отдельных клинических форм олигофрений кратко рассматривались особенности их лечения. Но важно выделить некоторые общие принципы помощи лицам с интеллектуальным недоразвитием.

Вопросы лечения и реабилитации умственно отсталых тесно взаимосвязаны и охватывают широкий круг медицинских, педагогических и социальных мероприятий. Организация всесторонней помощи умственно отсталым детям в нашей стране осуществляется

учреждениями здравоохранения, социального обеспечения, просвещения и профессионального обучения.

Наиболее важное условие реабилитации умственно отсталых детей — раннее выявление, своевременное и поэтапное оказание лечебной и коррекционно-педагогической помощи, которая осуществляется сетью учреждений, дифференцированных с учетом возраста и степени психического недоразвития. Эта сеть включает в себя специализированные ясли и дома ребенка для детей с последствиями органических поражений ЦНС и интеллектуальным недоразвитием, детские сады для умственно отсталых детей, вспомогательные школы и школы-интернаты для обучаемых олигофренов школьного возраста, специализированные профессионально-технические училища для умственно отсталых подростков, а также интернаты социального обеспечения для глубоко умственно отсталых. Детям с интеллектуальным дефектом в степени идиотии и имбецильности, а также с более легким интеллектуальным недоразвитием, но с наличием дополнительной симптоматики, затрудняющей обучение и воспитание ребенка, выплачивается пенсионное пособие по детской инвалидности.

Отбор детей в специализированные учреждения проводят медико-психолого-педагогические консультации. Детей с умственной отсталостью, нуждающихся в уточнении диагноза или при декомпенсации осложненных форм олигофрении, направляют в детские психиатрические стационары.

Медикаментозная терапия при умственной отсталости в отношении интеллектуального дефекта недостаточно эффективна. Исключение составляет профилактическая патогенетическая терапия при некоторых метаболических и эндокринных нарушениях: фенилкетонурия, галактоземия, фруктозурия, гипотиреоз и др. Поэтому медикаментозная терапия заключается в использовании препаратов общеукрепляющего и стимулирующего действия, а также средств, направленных на устранение ликвородинамических нарушений, судорожного синдрома и различных осложняющих психопатологических расстройств: двигательной расторможенности, аффективной возбудимости, невротических и неврозоподобных нарушений. Среди препаратов стимулирующего действия прежде всего применяются нейрометаболические стимуляторы: ноотропил (пирацетам), пантогам, энцефабол (пиридитол), аминалон (гаммалон). Использование нейрометаболических стимуляторов связано с их способностью активировать энергетические процессы в нервной клетке, оказывать стимулирующее воздействие на ЦНС с целью активации интеллектуально-мнестических процессов.

Отмечается определенная предпочтительность воздействия различных средств на дополнительную психопатологическую симптоматику. Аминалон и пиридитол эффективны при умственной недостаточности, осложненной синдромом торпидности. При наличии судорожных приступов предпочтительнее применение пантогама. Препарат может применяться как изолированно, так и в комплексе с противосудорожными средствами, особенно в резистентных к антиконвульсантам случаях. Курсовое 2—4-месячное применение пантогама в возрастных дозах эффективно также у больных с тоноклонической формой заикания и гиперкинезами органодисфункционального характера. Пантогам и пирацетам эффективны при сочетании психического недоразвития с двигательной расторможенностью, а при психопатоподобном синдроме с преобладанием психической неустойчивости целесообразна их комбинация с меллерилом или седуксеном [Авруцкая И. Г., 1983].

Все нейрометаболические стимуляторы характеризуются хорошей переносимостью, однако у детей с выраженным интеллектуальным недоразвитием они нередко приводят к усилению

двигательной расторможенности, раздражительности, эмоциональной возбудимости, иногда к ухудшению сна и поэтому должны применяться с осторожностью.

Среди других препаратов стимулирующего действия следует назвать глутаминовую кислоту, церебролизин, витамины В<sub>1</sub> и В<sub>6</sub> — в инъекциях, витамин В<sub>15</sub> внутрь и др.

Больным с церебральным синдромом, а также при наличии сосудистых и ликвородинамических нарушений показана дегидратационная терапия (внутримышечные инъекции 25 % раствора сульфата магния, прием диакарба, триампура, глицерола и др.), а также препараты сосудистого действия (стугерон, кавинтон и др.).

В целях рассасывания рубцовых изменений в ЦНС целесообразно назначение йодистых препаратов (сироп йодида железа, 1 % раствор йодида кальция, лидаза), а также препараты алоэ. Умственно отсталым детям с судорожным синдромом наряду с общеукрепляющей и дегидратационной терапией показано непрерывное противосудорожное лечение. Больным олигофренией с синдромом двигательной расторможенности, психопатоподобными и неврозоподобными расстройствами показаны нейролептические препараты и транквилизаторы, обладающие седативным эффектом (аминазин, тизерцин, неулептил, меллерил, элениум, седуксен, триоксазин, феназепам и др.).

Лечебно-педагогическая работа должна строиться в каждом конкретном случае с учетом клинических особенностей заболевания, структуры интеллектуального дефекта, особенностей личности, речи и моторики больных. Большое значение в улучшении нервно-психического развития детей-олигофренов имеют логопедические мероприятия, направленные на формирование речевых функций и устранение дефектов речи. При интеллектуальной недостаточности, сочетающейся с нарушениями в соматическом и неврологическом состоянии, а также в двигательной сфере, большое значение имеет лечебная физкультура, способствующая развитию моторики, координации, внимания, подвижности психических процессов, укреплению общего соматического состояния больных.

Трудовая адаптация. Учебно-воспитательная работа во вспомогательной школе-интернате включает начальные этапы организации трудового обучения, которое занимает одно из основных мест в процессе подготовки умственно отсталых детей к самостоятельной общественно-полезной деятельности. Социально-трудовая адаптация лиц с умственным недоразвитием имеет ряд специфических особенностей, требует специальных последовательных приемов и методов профессионального обучения с последующим постепенным включением подростков в самостоятельную трудовую деятельность.

В профилактике умственной отсталости основные успехи достигнуты на пути патогенетически обоснованной своевременной терапии некоторых заболеваний, следствием которых является интеллектуальный дефект, а также на пути широкого внедрения медико-генетического консультирования, направленного на предупреждение рождения детей с тяжелым поражением мозга. Работа врачей медико-генетической консультации заключается в определении прогноза рождения больного ребенка, а также в разъяснении вероятности этого события обратившейся за советом семье. Во многих случаях врач медико-генетической консультации может помочь семье принять правильное решение. Наиболее перспективной задачей этой службы является организация пренатальной диагностики наследственных заболеваний в тех случаях, когда это возможно на современном этапе развития исследований в области медицинской генетики. Практически все семьи, в которых имеются умственно отсталые лица среди родственников, при возникновении вопроса о рождении ребенка должны направляться в медико-генетические консультации.

Применение таких лечебно-профилактических мероприятий, как обменное переливание крови новорожденным при резус-конflikте матери и плода, массовое обследование новорожденных на ФКУ и гипотиреоз с последующей патогенетической терапией выявленных больных также приводят к некоторому сокращению числа больных с глубоким интеллектуальным дефектом.

Профилактика умственной отсталости тесно связана также с предупреждением различных экзогенных вредностей пренатального периода: заболеваний матери, различных химических и лекарственных интоксикаций, воздействия ионизирующей радиации, инфекций и других патогенных факторов.

Особое внимание должно быть уделено профилактике интранатальных асфиксий и родовой травмы, которые нередко ведут к возникновению органических поражений ЦНС и тяжелых форм психического недоразвития. В этой связи большое значение приобретают меры, направленные на улучшение помощи беременным женщинам и совершенствование родовспоможения. Интенсивной борьбы требует ликвидация женского алкоголизма — самой распространенной из внешнесредовых причин умственной отсталости.

Определенное значение для профилактики умственной отсталости имеет предупреждение инфекций и травм новорожденных и детей раннего возраста.

Возможность сокращения числа умственно отсталых лиц во многом зависит от общих социальных мероприятий, направленных на улучшение гигиенических условий среды, на устранение таких отрицательных социальных явлений, как пьянство и алкоголизм, на улучшение условий воспитания детей раннего возраста, особенно в таких учреждениях, как дома ребенка и детские дома. Устранение депривации при воспитании детей, оставшихся без попечения родителей, должно способствовать сокращению числа детей с умственной отсталостью и деформацией личности.

### **Глава 3. Задержки психического развития**

*Задержки психического развития — пограничные с умственной отсталостью (олигофренией) состояния, т. е. промежуточные формы интеллектуальной недостаточности между дебильностью и нормой.*

Задержки психического развития, связанные с незрелостью психики и мозговых структур, рассматриваются как отдельные группы состояний с патологией развития (именно так они трактовались в МКБ-8 и МКБ-9) либо как синдром, входящий в структуру того или иного неврологического, психического или соматического заболевания (МКБ-10).

Распространенность задержек психического развития в детском населении (как самостоятельной группы состояний) составляет 1,2 и 8—10 % в общей структуре психической болезненности. Задержки психического развития, естественно, в качестве синдрома встречаются значительно чаще.

Психические нарушения при задержках психического развития проявляются в виде отставания развития различных сфер психической деятельности — моторной, познавательной, эмоционально-волевой, речи с раннего возраста вследствие замедления созревания соответствующих структур головного мозга.

Диагностирование задержки психического развития возможно с первых месяцев жизни. В одних случаях на первый план выступает задержка развития эмоциональной сферы, в других преобладает задержка развития интеллекта в виде пограничной умственной отсталости. Последнее иногда сочетается с признаками недоразвития лобных и теменных долей мозга на ЭЭГ [Благосклонова Н. К. и др., 1994].

Замедление созревания психических функций может варьировать от легкой степени до выраженной. При легкой степени задержки психического развития становление возрастных навыков запаздывает в пределах одного возрастного периода; при средней степени становление возрастных двигательных и речевых навыков, эмоциональных реакций, ручных умений, коммуникативных взаимодействий и других нервно-психических функций задерживается более чем на один возрастной период; при тяжелой степени отставание в приобретении возрастных навыков превышает два возрастных периода.

При легкой степени задержки психического развития выявляются и признаки компенсации отстающей функции. При задержке развития средней степени, при сохраняющейся тенденции к компенсации сроки развития психических функций значительно отстают от нормативов. Тяжелая степень задержки развития, как правило, не содержит в своей структуре элементов компенсации, и задержка психического развития характеризуется не только ретардацией, но и разного рода аномалиями. Данный тип задержки психомоторного развития обычно отражает последствия внутриутробного или интранатального повреждения головного мозга, и эти случаи являются наиболее сложными в дифференциально-диагностическом отношении, особенно в плане отграничения от умственной отсталости.

Главные клинические признаки задержек психического развития (по М. Ш. Вроно): запаздывание развития основных психофизических функций (моторики, речи, социального поведения); эмоциональная незрелость; неравномерность развития отдельных психических функций; функциональный, обратимый характер нарушений.

Этиологические факторы задержек психического развития подразделяются на конституционально-генетические, церебрально-органические и психосоциальные. Некоторые врожденные и наследственные прогрессирующие заболевания нервной системы в первые годы жизни так же манифестируют задержкой психомоторного развития, но в этих случаях речь идет о соответствующем синдроме, динамика которого определяется основным болезненным процессом. В некоторых случаях легких степеней задержки психического развития отмеченные нарушения в процессе последующего развития ребенка исчезают и диагноз ретардации психических функций снимается.

Различают первичные и вторичные задержки психического развития [Журба Л. Т., 1980; Лебедев Б. В., 1981; Маслова О. И., 1991; Горюнова А. В., 1994]. *Первичные задержки* церебрально-органического генеза являются наиболее распространенными нарушениями развития. В их основе лежат гипоксические, травматические, инфекционные, токсические и другие факторы, действующие на развивающийся мозг в перинатальном периоде (родовая травма, асфиксия, ранние инфекции, недоношенность, некоторые наследственные заболевания, эндокринопатии и др.), приводящие к негрубому поражению головного мозга, не достигающему четкого органического дефекта. *Вторичные задержки* нервно-психического развития возникают на фоне первично неповрежденного головного мозга при хронических соматических заболеваниях (например, при пороках сердца), сопровождающихся церебральной недостаточностью в виде минимальной мозговой дисфункции. Обменные нарушения и связанные с ними токсические и гипоксические воздействия при хронических соматических заболеваниях в сочетании с неустойчивостью регуляции гомеостаза особенно в раннем возрасте приводят к поражению нервной системы и



приостановке психофизического развития. Отличительным признаком вторичных задержек психического развития является наличие в их структуре аффективных расстройств и замедленного формирования положительных эмоциональных реакций. В этих случаях на фоне низкого эмоционального тонуса наблюдается отставание адекватных форм общения со взрослыми, долго не развивается эмоционально-игровой характер коммуникаций, отсутствуют подражательные жесты, адекватная мимика, задержаны начальные этапы речевого развития. Выход из данных состояний часто бывает скачкообразным через ускоренное развитие задержанных функций.

Особый вариант нарушений представляет *задержанное развитие с диссоциированностью* (расщеплением) и *дисгармоничностью* (неравномерностью) развития отдельных психических функций. Наиболее характерным для этого варианта является сочетание неравномерной задержки психических функций с аутизмом. Этот вариант задержки психического развития является предвестником будущей психической патологии (аутизма, детской шизофрении и др.).

При некоторых формах задержек психического развития большое место в клинической картине занимают неврологические нарушения с гипервозбудимостью, гипертензионными, гидроцефальными, судорожными и церебрастеническими явлениями, а также с мышечной гипотонией и др. В других случаях доминирует отставание интеллектуального развития. Последнее необходимо отличать от состояний дефекта, наступивших вследствие психических заболеваний (в первую очередь детской шизофрении и последствий органических заболеваний мозга).

Детские неврологи [Журба Л. Т., Мастюкова Е. М., 1981] ввели понятие неспецифической, или доброкачественной, задержки развития, которая обусловлена замедлением темпа созревания морфо-функциональных структур головного мозга, и специфической задержки, которая обусловлена поражением головного мозга.

В первые годы жизни в силу незрелости нервной системы у детей чаще наблюдается дисфункция созревания двигательных и общих психических функций. Поэтому обычно в раннем детстве речь идет об общей задержке психомоторного развития с большей выраженностью отставания психических функций. У детей же старше 3 лет становится возможным выделение уже более очерченных психоневрологических синдромов.

Обоснованным является отнесение (Л. Т. Журба, Е. М. Мастюкова) к вторичным задержкам (без изначального церебрального органического дефекта) нарушений психического развития при некоторых формах патологии зрения и слуха, после тяжелой и длительной психотравмирующей ситуации, при дефектах воспитания, особенно в условиях депривации и др. Последние исследования в области психической депривации, особенно сенсорной (слепота, глухота) и в результате сиротства, показывают, что выраженность депривационных задержек развития зависит от возраста ребенка. Если соответствующий фактор воздействует с первых месяцев жизни, то он непосредственно влияет на нервную систему. Но в тех случаях, когда слепота и глухота являются врожденными, они сами по себе уже отражают патологию головного мозга, т. е. в этих случаях речь идет о первичной церебральной патологии [Лангмейер И., Матейчик З., 1984; Калинина М. А., 1995; Проселкова М. Е., Козловская Г. В., 1995; Строганова Т. А., 1995, и др.].

Существует деление задержек психического развития на *тотальную*, при которой созревание моторных и психических функций отстает более или менее равномерно, и *парциальную*, когда на первый план выступает отставание в развитии какой-либо одной функции.

Термин «тотальная задержка» чаще применяется по отношению к глубоким степеням умственной отсталости, а при пограничных формах чаще употребляется термин «парциальная задержка».

Парциальные задержки обычно обусловлены упоминавшимся выше физиологическим феноменом гетерохронии мозга, т. е. неодновременным созреванием мозговых структур, что создает возможность диспропорциональности и асинхронности развития некоторых функций вплоть до задержек формирования их. Наиболее наглядным примером являются различные варианты парциального отставания в двигательном или речевом развитии. Среди них выделяют *моторные алалии, дислалии и дизартрии, диспраксии* в раннем и дошкольном возрасте, которые в дальнейшем выступают как *дисграфии, дискалькулии и дислексии*. При ограничении двигательного пространства (иммобилизации) наблюдается отставание в формировании статико-кинетических функций, тогда как психические и речевые функции развиты нормально, а иногда даже в большей степени. Аналогичные взаимоотношения складываются при дефиците зрительно-слуховых и когнитивных стимулов.

К парциальной форме задержки психомоторного развития относится *задержка развития экспрессивной и импрессивной речи* или их смешанные формы, что в раннем детском возрасте встречается особенно часто. Это связано с тем, что у детей первых лет жизни при разном времени созревания структур головного мозга, обеспечивающих сложную интегративную функцию речи, имеется основа для физиологического несоответствия между семантической, смысловой и речедвигательной функциями. При отсутствии оптимального речевого контакта это и обуславливает появление различных речевых расстройств. Задержка речи на доречевом этапе заключается в позднем появлении интонационной выразительности крика, бедности и редкости голосовых реакций, отсутствии или позднем появлении первых лепетных слов и звукосочетаний, первых слов, первых фраз. Эти отклонения могут возникать на фоне своевременного формирования внутренней речи, но обычно сочетаются с задержкой семантической стороны речи. В одних случаях они свидетельствуют о нарушении только моторного компонента речи, а в других указывают на расстройства сенсорного восприятия, фонематического слуха, гнозиса и являются ранними признаками интегративных расстройств высших психических функций — чтения, письма, счета.

Возрастные особенности задержек психического развития характеризуются возвращением на предыдущий уровень развития, т. е. предыдущий возрастной период.

Так, на первом году жизни возможно отставание формирования двигательных функций, угасания некоторых безусловных рефлексов и формирования установочных, цепных симметричных и асимметричных рефлексов положения и выпрямления. Замедлено и часто непоследовательно формирование таких двигательных актов, как удержание головы, переворот туловища, сидение, вставание, ползание, ходьба и др. Развитие интегративных психомоторных, т. е. целенаправленных, осознанных двигательных актов, также отстает. Если речь идет о детях второго полугодия жизни, то обычно очевидными становятся такие отклонения, как поздняя фиксация взгляда, слабое прослеживание за предметами, отставание зрительно-моторной координации, снижение познавательных интересов, недостаточность предречевых этапов речи. Незрелость эмоционально-волевой сферы выражается в позднем появлении улыбки и комплекса оживления, в запаздывании дифференциации эмоциональных реакций на окружающее, в изменении общей психической активности.

На 2-м году жизни при сохраняющейся задержке статических и кинетических функций на первый план выступает недостаточность познавательной деятельности и речи. Это проявляется в снижении ориентировочных реакций внимания и исследовательского интереса, в отсутствии или недостаточности подражания, вялости игровой деятельности,

затруднении приобретения навыков самообслуживания, недостаточном понимании обращенной речи и запаздывании появления первых слов.

Если задержка психомоторного развития к 3 годам не регрессирует, то характерным в этот период является отставание речевых функций, недостаточность познавательной и игровой деятельности и несформированность возрастных форм поведения. Фразовая речь отсутствует или бедная с аграмматизмами и неправильным произношением, нет речевого подражания. Затруднено освоение навыков самообслуживания. Игра остается примитивной, нет ее усложнения или оно идет замедленно. Запас возрастных сведений и умений недостаточен, наблюдаются слабость первичных обобщений, отсутствуют идентификация пола, способность выделять существенные признаки предметов, нет дифференцированного интереса к интеллектуальным формам игры. Моторные функции могут оставаться незрелыми, выражены диспрактические отклонения.

Существует точка зрения, согласно которой клиническая картина задержек психического развития определяется присущими разным возрастным периодам формами нервно-психического реагирования. Так, В. В. Ковалев (1988) выделяет следующие уровни возрастного реагирования: соматовегетативный — у детей от рождения до 3 лет, психомоторный — от 4 до 7 лет, аффективный — от 5 до 10 лет, эмоционально-идеаторный — от 11 до 17 лет. Хотя это деление, естественно, несколько искусственно, оно позволяет понять многие особенности психопатологии детского возраста. В последние годы в этой области выделены новые комплексы разнообразных психических симптомов и синдромов, имеющих свои общие закономерности, наблюдаемые в раннем детском возрасте и мало описанные в общей психиатрии.

Исходя из основных факторов риска развития психического дизонтогенеза по В. В. Ковалеву, задержки психического развития можно разделить на 3 клинические группы: 1) типичная задержка развития недифференцированного генеза, при котором имеют место равномерная или парциальная ретардация в целом или отдельных психических функций на фоне неврологических симптомов минимальной мозговой дисфункции или без таковых. Эта форма легкообратимая и маловыраженная; 2) задержка психического развития церебрально-органического типа, характеризующаяся выраженностью нарушений развития (средней и большей степени), сочетанием с неврологическими симптомами и частичной обратимостью отклонений; 3) задержка психического развития депривационного генеза при сенсорной депривации (у слепых и глухих) и деприваций материнской эмоциональной, когнитивной, микросоциальной и др. (у детей-сирот). Последние две формы нарушений психического развития в последние годы были изучены особенно подробно. В условиях слепоты и глухоты с первых лет жизни у детей наблюдается особая форма задержки психического развития (с одновременной дисгармонией, дизритмичностью и искажениями развития) в виде «дезадаптационного синдрома», развивающегося в раннем возрасте и достигающего своей наибольшей выраженности в период первого возрастного криза (2,5—3,5 года), который в последующем трансформируется в особое развитие личности дефицитарного типа [Козловская Г. В., 1971; Матвеев В. Ф., Барденштейн Л. М., 1975; Строганова Т. А., 1994]. Аналогичные особенности были отмечены у детей-сирот, воспитывающихся в условиях детских домов с первого года жизни. У них также выявлены характерные задержки психического развития с нарушением не только темпа, но и последовательности этапов развития, с отчетливыми, эмоциональными (депрессивными) реакциями и нарушениями общения в виде депривационного парааутизма. К возрасту 3—3,5 лет у детей-сирот с рождения формируется синдром сиротства (депрессия, парааутизм, двигательные стереотипии и др.), который к пре- и пубертатному возрасту складывается в характерное дефицитарное развитие личности [Башина В. М., Проселкова М. Е., Козловская Г. В., 1996; Калинина М. А. и др., 1997].

Рассмотренные задержки психического развития характеризуются обратимостью многих расстройств, т. е. относительно благоприятным прогнозом. В одних случаях такая задержка может полностью ликвидироваться через ускоренную фазу созревания — скачок в развитии или через запоздалое развитие, в других может сохраняться некоторое недоразвитие той или иной функции или происходит компенсация другими, иногда акселерированными функциями. В некоторых случаях остаются проявления синдрома минимальной мозговой дисфункции и такие расстройства, как гиперкинетический синдром (синдром дефицита внимания), специфические расстройства школьных навыков. Задержка психического развития в детстве может стать и основой патохарактерологических нарушений развития личности.

## **Глава 4. Искажения и другие нарушения психического развития. Аутистические расстройства**

*Детский аутизм — нарушение психического развития, характеризующееся аутистической формой контактов с окружающими, расстройствами речи и моторики, стереотипностью деятельности и поведения, приводящими к нарушениям социального взаимодействия.*

В настоящее время детский аутизм относят к группе так называемых первазивных расстройств развития (pervasive developmental disorder). Эта группа была выделена сравнительно недавно. Ранее же симптомокомплекс детского аутизма описывался при разных формах психических расстройств и фигурировал в литературе под названиями «ранний детский аутизм» [Kanner L., 1943; Rutter M., 1979], «аутистическое расстройство», «детский, или инфантильный, психоз» [Mahler M., 1952], «ранняя детская шизофрения» [Bender L., 1947, 1964].

Термин «первазивный» чаще используется в американской психиатрии [Campbell M., Shay J., 1995]. Но многие специалисты по детскому аутизму, в частности L. Wing (1989), Ch. Gillberg (1995), B. Rimland (1996), считают этот термин неудачным, так как он, подчеркивая искажение психического развития, нивелирует структуру аутистических состояний, выводя за рамки основного определения расстройства такой его главный признак, как аутизм. Поэтому некоторые психиатры предлагают называть всю группу рассматриваемых нарушений под названиями «расстройства аутистического спектра» [Gillberg Ch., 1990] или «аутистически подобные расстройства» [Szatamari P., 1992], которые также нельзя признать удачными.

В русской версии международной классификации (МКБ-10) аутистические расстройства составляют группу нарушений, обозначенную как «*Общие расстройства развития*», которые определяются следующим образом: *группа расстройств, характеризующаяся качественными аномалиями в социальном взаимодействии и общении и ограниченным, стереотипным, повторяющимся набором интересов и деятельности.*

**Краткий исторический очерк.** В развитии проблемы детского аутизма выделяют несколько основных этапов. Первый из них — донозологический — относится к XIX — началу XX в. Он характеризуется первыми описаниями детей с поведением, отличающимся стремлением к одиночеству и «уходами» от контактов с окружающими. Вторым этапом назван доканнеровским (20—40-е годы XX столетия). Когда было сформулировано понятие аутизма у взрослых больных [Bleuler E., 1911, 1920], возник вопрос о возможности развития шизоидии (с характерной для нее аутичностью) в детском возрасте [Симеон Т. П., 1927] и был описан «пустой аутизм» у детей [Lutz J., 1937]. Третий этап — каннеровский (40—80-е годы) назван по имени американского психиатра L. Kanner, впервые в 1943 г. описавшего детей,

неспособных к речевому и аффективному контакту с окружающими. Наблюдавшиеся им дети с первых лет жизни отличались неспособностью общаться даже с близкими людьми, однообразным поведением со стереотипиями (типа «верчения» руками и подпрыгиваний), расстройствами речи и задержкой психического развития. Такого рода расстройства стали называть «ранний детский аутизм», «детский аутизм Каннера» или «синдром Каннера». Сам L. Kanner предположил, что в основе этого синдрома лежат врожденные нарушения аффективного контакта с окружающими, что нашло отражение в названии его первой публикации (1943).

Вскоре сходный синдром описал Н. Asperger (1944), который от типичного раннего детского аутизма Каннера отличался способностью детей к достаточно высокому интеллектуальному развитию (его стали называть синдромом Аспергера).

Концепция раннего детского аутизма развивалась на фоне уже существовавших в то время представлений о раннем слабоумии, шизофрении и шизоидии у детей. Опираясь на эти взгляды, L. Kanner несколько изменил свою точку зрения на ранний детский аутизм, допуская его принадлежность к расстройствам шизофренического спектра, но отграничив от шизофрении и шизоидии. Синдром же Аспергера со времени его описания рассматривается как проявление аутистической (шизоидной) психопатии.

В 1966 г из ранней детской шизофрении был выделен синдром Ретта [Rett A., 1966], который также стали относить к аутистическим детским расстройствам.

Последующее изучение аутизма у детей показало, что он может представлять собой не только достаточно специфические клинически очерченные синдромы типа раннего детского аутизма Каннера, синдромов Аспергера и Ретта, но и быть проявлением других заболеваний, обусловленных хромосомной патологией (болезнь Дауна, синдром X-ломкой хромосомы, ФКУ и др.), обменными и органическими заболеваниями мозга, в частности туберозным склерозом. Кроме того, он может быть проявлением шизофрении, особенно постприступных состояний. В последнее время привлекается внимание и к парааутистическим состояниям, развивающимся у детей в условиях сиротства.

Таким образом, к 70—90-м годам сложилось представление, что аутистические расстройства составляют гетерогенную по происхождению и отчасти по клиническим проявлениям группу психических нарушений, что нашло отражение и в соответствующих национальных и международных классификациях.

**Распространенность** детского аутизма, по данным большинства исследователей, составляет 4—5 человек на 10 000 детей, т. е 0,04—0,05 % [Ковалев В. В., 1995; Wing L., 1974; Ritvo E. R. et al., 1985; Briston S., 1988; Gillberg Ch., 1995; Campbell M., Shay J., 1995]. Эти показатели остаются достаточно стабильными на протяжении последних десятилетий, ибо в первом эпидемиологическом исследовании, проведенном V. Letter в 1966 г., болезненность детским аутизмом также определялась величиной 4—5 на 10 000 детей. Существуют, однако, и отклонения от этих показателей. Так, M Campbell и J. Shay (1995) приводят данные канадских и японских специалистов — соответственно 10 и 13,9 на 10 000 детей. Последние показатели близки к тем, которые приводятся в тех случаях, когда детский аутизм рассматривается широко с включением его самых мягких форм (5—10 на 10 000 детского населения).

Детский аутизм чаще встречается у мальчиков. По данным разных авторов, обобщенным M. Campbell и J. Shay (1995), соотношение его частоты у мальчиков и девочек колеблется от 2,6:1 до 4:1.

**Классификация.** В построении современных классификаций детского аутизма находят отражение разные принципы. Они основаны, с одной стороны, на исторической преемственности представлений об этих расстройствах и основных их клинических проявлениях, а с другой, отражают существующие взгляды на их этиологию и патогенез. Поэтому систематики отдельных стран не только различны, но и достаточно изменчивы. В этом отношении классификация аутистических расстройств, разрабатывавшаяся в Научном центре психического здоровья РАМН в течение многих лет, также уточняется и совершенствуется по мере накопления клинических наблюдений, в том числе катamnестических.

*В настоящее время нами предложена следующая классификация аутистических расстройств.*

- Синдром раннего детского аутизма Каннера (классический вариант детского аутизма)
- Синдром Аспергера (аутистическая психопатия)
- Синдром Ретта
- Аутизм, развивающийся после приступа шизофрении (детский «процессуальный» аутизм)
- Аутистическиподобные нарушения (Большинство аутистическиподобных нарушений входят в структуру умственной отсталости)
  - При органических заболеваниях мозга
  - При хромосомных аномалиях
  - При обменных нарушениях
  - При других формах патологии
- Парааутистические расстройства (депривационный аутизм)

Приведенная классификация имеет много общего с МКБ-10, которая отличается большим дроблением некоторых групп расстройств на отдельные клинические варианты.

Как уже говорилось, в МКБ-10 детский аутизм входит в рубрику «Общие расстройства развития» (F84), являясь частью раздела «Нарушения психологического развития» (рубрики F80—F89). Здесь выделяются следующие формы общих расстройств развития:

F84.0 Детский аутизм (аутистическое расстройство, инфантильный аутизм; инфантильный психоз; синдром Каннера)

F84.1 Атипичный аутизм (атипичный детский психоз; умеренная умственная отсталость с аутистическими чертами)

F84.2 Синдром Ретта

F84.3 Другое дезинтегративное расстройство детского возраста (дезинтегративный психоз; синдром Геллера; детская деменция; симбиотический психоз)

F84.4 Гиперактивное расстройство, сочетающееся с умственной отсталостью и стереотипными движениями

F84.5 Синдром Аспергера (аутистическая психопатия; шизоидное расстройство детского возраста)

Диагноз детского аутизма ставится в случае его развития до 3-летнего возраста, атипичного аутизма — при развитии в 3—5 лет.

### ***Синдром раннего детского аутизма Каннера***

**Распространенность** синдрома характеризуется показателем 2—4 больных на 10 000 человек с преобладанием его развития у мальчиков (более чем в 2 раза).

**Клинические проявления.** Развитие этого синдрома может начинаться в возрасте от рождения до 36 мес (3 лет) жизни ребенка. Его определяют аутистическая отгороженность детей от реального мира с неспособностью формирования общения и неравномерным созреванием (асинхронностью развития) психической, речевой, моторной и эмоциональной сфер жизнедеятельности. Для этого заболевания характерны явления протодиакриза, недостаточное различие одушевленных и неодушевленных объектов. Поведение и игры аутичных детей характеризуются стойкими стереотипами, отсутствием подражания, недостатком реакции на окружающее и повышенной чувствительностью на условия как дискомфорта, так и комфорта. Форма общения с родными (особенно с матерью) — симбиотическая или индифферентная, т. е. без эмоциональной реакции, вплоть до отказа общения с ними.

Смена привычного жизненного стереотипа, появление новых объектов и посторонних лиц вызывают у аутичных детей реакцию избегания либо недовольства и страха с хаотической агрессией и самоагрессией.

Во внешнем облике больных детей обращают на себя внимание застывшая мимика, направленный в пустоту или как будто в себя взгляд, отсутствие реакции «глаза в глаза», но иногда возникает мимолетная фиксация взгляда на окружающих лицах и предметах.

Моторика аутичных детей угловатая со стереотипными движениями, атетозоподобными движениями в пальцах рук, ходьбой «на цыпочках». Но наряду с этим у больных аутизмом возможно развитие достаточно сложных

и тонких моторных актов. Речь рецептивная и особенно экспрессивная развивается слабо; отсутствуют экспрессия, жестикуляция, сохраняются эхолалии, фразы-штампы, нарушено произношение звуков, нет интонационного переноса, т. е. непрерывной мелодии речи, ритма, темпа. Голос то громкий, то неожиданно становится тихим и ребенок переходит на шепот. Произношение звука может быть разным — от правильного до невнятного, иногда с необычной модуляцией. Экспрессивная речь развивается с большим отставанием, преобладает бессвязная, эгоцентрическая речь. Больные практически неспособны к диалогу. Ребенок лишен активного стремления к усвоению новых фраз и их использованию. Нарушенный синтаксический и грамматический строй речи дополнен то интонационной вычурностью, то лепетной речью, то манерным словотворчеством. Последнее сохраняется и после первого физиологического кризового периода. В более тяжелых случаях отмечаются разрыхление ассоциаций, смещение мыслей, иногда исчезновение из фраз личных местоименных и глагольных форм; фразы становятся предельно краткими и отрывистыми.

В связи с отмеченными особенностями речи представляет интерес процесс ее развития в этих случаях. Первые слова обычно появляются к 12—18 мес, первые фразы к 24—36 мес. Но уже

в этом возрасте обращает на себя внимание, что дети не задают вопросов, не используют по отношению к себе личных местоимений, говорят о себе во втором или третьем лице и одновременно наблюдается скандирование или, напротив, напевное произношение слогов слова, незавершенность фраз, бессмысленное и невнятное повторение слов, отказ от утвердительных и отрицательных слов. У детей длительно сохраняются ранние, лепетные интонации, ударения на последних слогах слов, растянутое произношение слогов. Тем не менее дети (хотя и не все) способны запоминать отдельные четверостишия, отрывки прозы, хотя они не могут передать смысла и содержания прочитанного. В дальнейшем наряду с правильным наблюдается невнятное произношение звуков и слов. Постепенно все более отчетливыми становятся отсутствие или полное недоразвитие обобщающей и коммуникативной функции речи. Отмеченные речевые недостатки примерно в 4 случаях могут преодолеваться к 6—8 годам, а в других — речь, особенно экспрессивная, остается недоразвитой.

Особенностями детского аутизма являются относительная сохранность абстрактных форм познания действительности, которые в этих случаях сочетаются с примитивными протопатическими формами, т. е. познанием с использованием преимущественно тактильного, обонятельного и вкусового рецепторов, особенно в первичных ориентировочных реакциях. Такие реакции на звуковые и световые раздражители в раннем возрасте могут отсутствовать или резко извращены. Отсутствие указанных реакций дает повод подозревать у аутичных детей глухоту и даже слепоту.

У больных ранним аутизмом Каннера особенно резко изменена игровая деятельность. Она нередко сводится к однообразному пересыпанию, перекладыванию предметов, постукиванию предмета о предмет, касанию ими лица, обнюхиванию, облизыванию. Обращают на себя внимание то быстрая пресыщаемость любым игровым действием, то застреваемость на одной и той же манипуляции, отсутствие сюжетности, усложнения игры, ее стереотипизация. Вместо игры дети могут ползать, ходить, иногда подпрыгивать, крутиться. После 3 лет описанное поведение иногда сочетается со сверхценным отношением к отдельным предметам (к машинкам, железкам, лентам, колесам и др.). В течение ряда лет игры обычно не усложняются, становясь все более и более стереотипными, не имеющими единого смыслового содержания.

Имеет некоторые особенности и поведение этих детей по отношению к сверстникам и близким людям. Одни дети активно избегают своих сверстников, другие к ним безразличны, третьи в присутствии других детей испытывают страх. Отношение к близким достаточно противоречиво.

Хотя аутичные дети находятся в симбиотической зависимости от родных, они не дают адекватной реакции на их присутствие или отсутствие. Дети могут тревожиться при отсутствии матери и при этом не проявлять реакции на ее появление. Более редкой по сравнению с индифферентной реакцией на мать встречается негативистическая реакция, когда дети гонят от себя мать и проявляют недоброжелательность к ней. Эти формы общения с матерью могут сменяться одна другой.

Эмоциональные реакции больных аутизмом различны. Одни дети отличаются относительно ровным настроением, другие могут быть веселы, о чем свидетельствует довольное выражение лица, проскальзывающая улыбка, третьи равнодушны и не проявляют ни недовольства, ни радости.

Для раннего детского аутизма Каннера особенно характерны отрицательные реакции на любые попытки изменить привычный жизненный стереотип — вывести на прогулку в новое



место, поменять одежду, предложить новую пищу. Все указанное неизменно вызывает протест, негативное отношение, капризность и даже тревогу. Это своеобразное сочетание психической ригидности и косности с чрезвычайной чувствительностью и аффективной неустойчивостью с годами подвергается медленному, частичному смягчению, но полностью эти особенности никогда не исчезают.

С раннего возраста при синдроме Каннера нарушается инстинктивная жизнь. Так, обращают на себя внимание изменения аппетита. Больные с трудом привыкают к новому виду пищи, на протяжении многих лет предпочитают одни и те же виды продуктов. Наблюдаются инверсия цикла сна и бодрствования, затрудненное засыпание, прерывистый сон. Мышечный тонус отличается непостоянством — он то снижен, то повышен. У одних детей практически отсутствует реакция на окружающее, у других отмечается повышенная чувствительность, проявляющаяся беспокойством, беспричинным плачем и т. п.

*Течение синдрома Каннера.* Синдром детского аутизма приобретает наиболее завершенную форму в возрасте 3—5 лет. В большинстве случаев к этому времени определяются окончательная задержка в развитии инстинктивной жизни, моторики, особенно тонкой, нарушения речевого развития, игровой, эмоциональной сферы, которые и формируют аутистическое поведение в целом.

Специфика синдрома Каннера заключается в сочетании сложных и примитивных реакций в пределах каждой функционирующей системы — феномен «переслаивания». Если на первых этапах развития ребенка это проявляется в основном в нарушении физиологической иерархии простых и сложных структур, то в последующем отмечается и в структуре вторичной задержки психического развития. IQ больных в большинстве случаев ниже 70.

После достижения ребенком 5—6 лет проявления синдрома Каннера, частично компенсируясь, сглаживаются, но это менее всего касается нарушений умственного развития. У детей нередко формируется выраженный олигофреноподобный дефект с аутистическими формами поведения. Иногда на фоне основных проявлений синдрома Каннера возникают неврозоподобные, аффективные, кататонические или полиморфные расстройства, которые утяжеляют прогноз.

Приведенные данные о раннем начале детского аутизма и его клинических проявлениях типичны для врожденных задержек психического развития, а отсутствие в большинстве случаев выраженных позитивных симптомов и явной прогрессивности, а также частичная компенсация к возрасту 6 лет служат основанием для отнесения синдрома Каннера к нарушениям развития, протекающим по типу асинхронного дизонтогенеза.

**Этиология и патогенез.** Общепринятой концепции об этиологии и патогенезе раннего детского аутизма не существует. Наиболее распространенные представления о причинах его развития делятся на две группы — теории психогенеза и теории биологические.

*Теории психогенеза.* Эти концепции возникли одновременно с описанием раннего детского аутизма Каннером, который, как уже говорилось, был склонен полагать, что аутизм является выражением врожденной неспособности детей к эмоциональному взаимодействию с окружающими (дефекта аффективного контакта). Но относительно быстро эти представления трансформировались в достаточно распространенное и сейчас мнение, что детский аутизм является следствием отсутствия в раннем детстве (со времени рождения) материнского тепла и внимания и общей аффективной положительной атмосферы. Особое значение в этом случае придается взаимодействию в системе мать — ребенок, которое неразрывно связано с постоянным воздействием самых различных раздражителей

(стимулов), столь необходимых для созревания функций ЦНС. По-видимому, полностью психосоциальными взаимодействиями объяснить развитие раннего детского аутизма вряд ли возможно, однако нельзя не признать, что они, несомненно, играют значительную роль в патогенезе заболевания. Об этом, в частности, говорят факты существования чисто психогенного (депривационного) аутизма, который может развиваться, например, у детей-сирот.

*Биологические теории.* В группу этих теорий входят генетические концепции, теория нарушения развития мозга, теории, связанные с действием перинатальных факторов, а также нейрохимические и иммунологические концепции. Наиболее распространенной среди них является *генетическая теория*. В пользу особой роли генетических факторов при раннем детском аутизме свидетельствуют следующие данные: 2—3 % сиблингов детей-аутистов страдают тем же заболеванием, что в 50 раз превышает популяционную частоту раннего детского аутизма; конкордантность по детскому аутизму в парах монозиготных близнецов, по данным разных авторов, колеблется от 36 до 89 %, в то же время в парах дизиготных близнецов она равна 0; риск развития раннего детского аутизма у второго ребенка после рождения первого с аутизмом достигает 8,7 %; у родителей детей аутистов распространенность аутистических симптомов превышает таковую в общей популяции. Несмотря на наличие столь убедительных данных, о существенной роли наследственных факторов в развитии раннего детского аутизма, модус наследования остается неизвестным. Допускается возможность наследования не самого заболевания, а предрасположения к нему. В рамках генетической теории рассматривается и роль X-ломкой хромосомы, поскольку ранний детский аутизм сочетается с синдромом X-ломкой хромосомы в 8 % случаев (колебания от 0 до 20 %). Однако существо этой связи еще не вполне ясно [Campbell M., Shay J., 1995].

Теории, в которых наибольшее значение придается *отклонениям в развитии мозговых структур*, основаны как на сугубо теоретических представлениях о незрелости мозговых образований, так и на нейроанатомических и компьютерно-томографических наблюдениях последних лет. Если макроскопически мозг больных детей обычно не имеет каких-либо особенностей, то при микроскопии выявляется уменьшение размеров нейронов в гиппокампе, энториальной коре, миндалинах, маммилярных телах и в некоторых других отделах мозга, в том числе в мозжечке (уменьшение числа клеток Пуркинью). При рентгеновской компьютерной и магнитно-резонансной томографии были выявлены уменьшение размеров лобных и височных отделов мозга, особенно слева, и расширение внутренних ликворных пространств. Предполагают, что в пренатальном периоде возможны нарушение созревания нейронов, их преждевременная и повышенная гибель, а также нарушения миграции под влиянием генетических или «экзогенных» факторов.

К патогенетически значимым *перинатальным факторам* относятся различные негативные воздействия в неонатальном, во время родов и раннем постнатальном периодах. Это — кровотечения у матери во время беременности, употребление ею избыточного количества лекарственных веществ, другие токсические и инфекционные воздействия на плод. К этой группе представлений близко примыкают иммуновирологические теории. К иммунологическим теориям относят, в частности, предположения о возможном наличии в крови матерей аутоантител (например, к некоторым серотониновым рецепторам, белкам нейрофиламент и др.), нарушающих развитие соответствующих элементов нервной ткани. Из вирусных инфекций наибольшее внимание привлекают к себе вирусы краснухи, простого герпеса, гриппа и цитомегаловирусная инфекция, которые особенно опасны на ранних стадиях развития плода.

*Нейрохимические теории* ориентированы на функцию дофаминергической, серотонинергической и опиатной систем мозга. Результаты целого ряда биологических исследований дали основание предполагать, что функция этих систем при раннем детском аутизме повышена. Считают, что с гиперфункцией этих систем могут быть связаны многие клинические проявления (аутизм, стереотипии и др.) заболевания. О правомерности таких предположений свидетельствует успешное применение во многих случаях галоперидола, антидепрессантов и налтрексона.

Нетрудно заметить, что все перечисленные теории полностью соотносятся с таковыми при шизофрении. Поэтому до сих пор не исключена возможность, что детский аутизм входит в круг эндогенных психических расстройств шизофренического спектра. Необходимо сказать, что на развитие представлений о патогенезе детского аутизма большое влияние оказали работы отечественных детских психиатров по изучению структуры нарушений развития у больных шизофренией детей, так как они отметили ряд вариантов этих нарушений, а именно типы стигматизированного (шизотипического), искаженного (шизоидного) и задержанного развития [Юрьева О. П., 1973]. К ним может быть добавлен и тип асинхронного развития, которое, как правило, сопровождается задержкой развития [Башина В. М., 1970, 1980, 1989]. С нашей точки зрения, синдром детского аутизма Каннера должен рассматриваться в континууме патологии личностного развития: конституциональные шизотипические и шизоидные варианты — промежуточные (синдром раннего аутизма Каннера) состояния — постприступные, шизофренические типы личностных изменений.

Особое внимание придается асинхронности развития функциональных систем, т. е. дезинтегративному типу развития ЦНС при аутизме [Башина В. М., 1970, 1980, 1989; Козловская Г. В., 1996; Mahler M, 1952; Fish B., 1975, и др.].

Некоторые авторы считали, что основные проявления раннего детского аутизма могут быть связаны с недоразвитием активирующих систем мозга [Мнухин С. С., Зеленецкая А. Е., Исаев Д. Н., 1967; Каган В. Е., 1981; Bosch L., 1962; Rutter M., 1966; Diatkine A., 1970].

Имеются также представления о расстройствах адаптационных механизмов у незрелой личности с неустойчивостью и слабостью интеграционных процессов в нервной системе ребенка. Асинхронный характер развития при детском аутизме может иметь общие истоки с явлениями «расщепления» при шизофрении. В связи с незрелостью ЦНС последние при детском аутизме могут иметь иное клиническое выражение. Другими словами, своеобразие классического детского аутизма заключается в том, что в его структуре можно обнаружить и черты общего нарушения развития, и его асинхронность, и нарушения развития эндогенного характера. Именно поэтому детский аутизм занимает промежуточное положение в приведенном выше континууме расстройств.

## **Синдром Аспергера**

Хотя синдром Аспергера был описан австрийским психиатром H Asperger в 1944 г, он стал широко известен в мировой литературе только начиная с 1981 г, когда L. Wing представила соответствующие наблюдения за детьми, отличавшимися относительно высоким уровнем интеллектуального функционирования и выраженными нарушениями социального общения, назвав синдром по имени впервые выделившего его автора С этого времени в психиатрической литературе появилось много публикаций, направленных на отграничение синдрома Аспергера от раннего детского аутизма Каннера, с одной стороны, и так называемого «высокофункционального аутизма» (high-functioning autism), с другой В связи с последним существует точка зрения, согласно которой синдром Аспергера является

вариантом «высокофункционального аутизма», который может рассматриваться как менее тяжелая форма раннего детского аутизма, при которой интеллект остается достаточно сохранным. Официальным признанием синдрома следует считать его введение в американскую классификацию DSM-FV и в МКБ-10 (до этого он в этих классификациях не значился).

Согласно первоначальным описаниям самого Н. Asperger, синдром характеризуется трудностями социальной интеграции детей в группы общения со сверстниками, что свойственно здоровым детям. В этом отношении такие дети напоминают больных с синдромом Каннера, но отличаются от них достаточной сохранностью речи и большим развитием интеллекта, а также более благоприятным прогнозом болезни в целом. Н. Asperger назвал эту форму аутизма аутистической психопатией детского возраста.

**Распространенность** синдрома Аспергера точно не определена, так как он трудно диагностируется в возрасте до 3 лет. В литературе наиболее часто фигурирует показатель 1 больной на 10 000 детей (0,01 %). В этом случае различия в частоте синдрома у мальчиков и девочек еще больше, чем при детском аутизме Каннера и отношение между ними достигает 9:1 [Campbell M., Shay J., 1995].

**Клинические проявления.** Как и другие формы детского аутизма, синдром Аспергера начинается в раннем детском возрасте, но диагностируется нередко только при поступлении больных в школу, когда очевидной становится трудность во взаимоотношениях с другими детьми. В дальнейшем ограниченность общения нарастает, при этом достигая степени полного отрыва от реальности, хотя чаще отношения с внешним миром для таких детей неоднозначны — одни факторы реального окружения могут быть для них значимы, другие имеют меньшее значение, а третьи вообще несущественны (для нормально развивающегося ребенка они имеют равную значимость). Общие интересы со сверстниками не привлекают таких детей. Обычно они замещаются особыми интересами «заумного», отвлеченного характера. Стремление решения вопросов о «жизни», «мироздании» и т. п. сочетается у этих детей с нелепым собирательством железок, картинок и других предметов, не представляющих никакой ценности.

Несмотря на трудности общения, составляющие сущность аутизма, интеллект и речь больных остаются достаточно сохранными. При средних значениях IQ более высокими являются показатели вербального теста Векслера. У этих детей достаточно развито логическое мышление, хотя в мышлении могут обнаруживаться тенденции к рассуждательству, символизму и амбивалентности заключений. Речь при всей ее грамматической правильности обычно не направлена к собеседнику, изменены и ее мелодика, и темп. Знания трудно репродуцируются и крайне неравномерны. Активное и пассивное внимание неустойчивы.

Побуждения к действию неадекватны целям и аутистические интересы в этом случае преобладают; именно на их выполнение больные направляют основную энергию. Побуждения же к целенаправленной деятельности недостаточны. Поэтому поведение больных в целом определяют импульсивность, противоположные аффекты и желания, отсутствие единства и внутренней логики.

Характерен внешний облик таких детей: обращает на себя внимание отрешенное выражение обычно красивого лица («лицо принца») с бедной мимикой, взглядом, обращенным мимо собеседника, и неожиданной фиксацией взгляда на случайных предметах и окружающих лицах. Нередко выражение лица становится сосредоточенно-самоуглубленным (брови сдвинуты, взгляд направлен как бы внутрь себя). Выразительных мимических движений

мало, жестикуляция обеднена. Моторика угловатая, движения недостаточно гармоничные и неловкие. Отмечаются также стереотипии (например, раскачивания); временами стереотипные движения могут быть весьма пластичными (и даже «сверхпластичными»). Аутистические игры часто определяются непреодолимыми влечениями к ним.

Для больных с синдромом Аспергера характерна привязанность к дому, сочетающаяся с отсутствием привязанности к близким.

На фоне описанных психических особенностей возможно развитие аффективных расстройств, стертых навязчивостей, появление ипохондрических жалоб, фобий. Такого рода нарушения обычно возникают в периоды физиологических кризов, иногда под влиянием травмирующих внешних факторов.

О *течении* синдрома Аспергера судить трудно, так как пока не существует достаточно широких клинических катамнестических исследований. Известно, однако, что больные с этим синдромом могут обучаться в обычной школе (хотя они пребывают в школьном коллективе обособленно и считаются эксцентричными), но чаще более адекватным для них является обучение в специальных школах для детей с поведенческими девиациями. В дальнейшем относительно достаточное развитие формальных функций интеллекта сочетается с нарушениями социальной адаптации и недостаточно полным использованием полученных знаний. Существуют наблюдения, что у больных с синдромом Аспергера нередко развиваются обсессивно-компульсивные и биполярные аффективные расстройства.

**Этиология и патогенез** синдрома Аспергера, так же как и раннего детского аутизма, остаются неясными. Наибольшее значение придается генетическим факторам, обуславливающим врожденный характер нарушений. Об этом свидетельствуют факты накопления случаев данного синдрома в семьях больных с этим расстройством и иногда повышенная частота вторичных случаев не только синдрома Аспергера, но и раннего детского аутизма. Но наряду с представлениями о генетической обусловленности этого синдрома многие психиатры допускают, что он возникает в результате пренатального и перинатального повреждения ЦНС.

## **Синдром Ретта**

Синдром Ретта отличается от описанных двух синдромов аутистических расстройств его наличием практически только у девочек, возникновением после периода нормального развития, выраженной нейроморфологической патологией и сочетанием психических расстройств с тяжелыми неврологическими нарушениями.

Синдром Ретта в течение последних двух десятилетий активно изучается во всем мире, о чем свидетельствует создание Международной ассоциации синдрома Ретта (International Rett Syndrome Association). Помимо А. Ретта, большой вклад в его изучение внесли японский исследователь Isibano и др (1976) и особенно шведский ученый В Hagbert (1980). В настоящее время он интенсивно изучается специалистами многих стран мира, в том числе России [Башина В. М и др., 1993, 1997].

Синдром Ретта обычно возникает у детей с нормально протекавшими беременностью, родами и развитием в течение первых месяцев жизни (иногда до 18 мес). Затем происходят остановка в развитии и катастрофический регресс всех форм психической деятельности с возникновением моторных стереотипии, аутизма и прогрессирующего моторного снижения, последующей инвалидизации и смерти.

**Распространенность.** М. Campbell и J. Shay (1995) указывают частоту случаев синдрома у женщин от 1:10 000 до 1:15 000, подчеркивая, что синдром практически не встречается у мужчин. Н. Л. Горбачевская и В. Ю. Улис (1997), представляя обзор данных, прозвучавших на специальном конгрессе по синдрому Ретта в 1996 г., указывают, что, по современным данным, частота этого синдрома варьирует от 0,72:10 000 до 3,5:10 000; среди всех умственно отсталых девочек заболеваемость синдромом составляет 2,48 %. Среди глубоко умственно отсталых женщин — не менее 10 %. Случаи возникновения синдрома Ретта у мальчиков единичны (при этом речь идет скорее о предполагаемом синдроме).

**Клинические проявления.** Течение синдрома Ретта подразделяется на стадии.

I стадия определяется как аутистическая. Она характеризуется остановкой в психическом развитии ребенка, снижением или исчезновением интересов к играм и окружающим людям. Длительность этой стадии несколько месяцев. Поведение ребенка в целом на этом этапе почти не отличается от того, что наблюдается при других аутистических синдромах у детей. Обращает на себя внимание понижение мышечного тонуса и замедление роста головы.

II стадия — «быстрого регресса» — определяется смягчающимися аутистическими расстройствами и быстро наступающим распадом речи, апраксией и общим моторным беспокойством.

В кистях рук появляются движения моющего и потирающего характера Больные царапают себя, жуют пальцы рук. Наблюдаются также и другие насильственные движения: дотрагивание руками до подбородка, головы, груди; нанесение кулаками ударов по щекам, подбородку, заведение рук за спину и т. п. Перечисленные движения совершаются непрерывно, реже через небольшие интервалы, насильственно, за исключением периода сна или при фиксации рук. Пропадает способность к удерживанию в руках предметов (вложенные в руки игрушки, ложка тут же выпадают). В связи с постоянными движениями потирающего характера в области II и III фаланг I и II пальцев развиваются гипертрофия мышц, мозолистые утолщения и эксфолиация кожных покровов IV и V пальцев рук и соответственно в области пястных костей, напротив, заметно истончение и атрофия мышц. Меняется походка детей — они широко расставляют ноги при ходьбе и двигаются покачиваясь (эти изменения характерны для атактической походки). Отмечаются также мышечная дистония, временами переходящая в атонию или гипертонию; легкая атрофия мышц стоп и голеней (по типу носков), синюшность кожных покровов и холодность их на ощупь, а также рекурвация в суставах, приводящая к частому спотыканию и трудностям спуска с лестницы. Движения туловища обедняются, голова втягивается в плечи. Гипертонус шейных и плечевых мышц сочетается со сколиозом и кифосколиозом. При прогрессировании описанных нарушений дети вообще теряют способность к изменению положения тела (из положения лежа не могут сесть или встать).

На этой стадии болезни больные выглядят отгороженными от внешнего мира. Сохраняющаяся реакция слежения глазами крайне истощаема; появляются гримасничество, нахмуривание бровей, зажмуривание глаз. Выраженность аутистического отрешения изменчива и временами появляется легкая тенденция к общению, когда выявляется и определенная сохранность эмоционального отношения к родным. Но большую часть времени поведение остается однообразно-монотонным.

У больных на II стадии может расстраиваться дыхание: учащенное дыхание сопровождается внезапным апноэ с напряжением мышц шеи и плечевого пояса. Иногда это состояние переходит в общее напряжение с приведением рук к телу и нередко сопровождается гортанным криком. Длительность этих состояний исчисляется секундами, после чего

восстанавливается нормальное дыхание. Подобные состояния имеют тенденцию к повторению через разные промежутки времени. В некоторых случаях при подобном нарушении дыхания происходит заглатывание воздуха с развитием пневматоза кишечника. Длительность стадии «быстрого распада» — от нескольких недель до нескольких месяцев, реже лет.

III стадия — «псевдостационарная» — характеризуется слабоумием с полной утратой речи (сохраняются лишь контуры отдельных слов и слогов). Более длительное время сохраняется лишь понимание простейших жестов бытового содержания. Движения в кистях рук в этот период отличаются меньшим мышечным напряжением и урежаются; появляется крупноразмашистый тремор головы, туловища, рук, усиливающийся при попытке выполнения направленных движений. Утрачивается даже способность жевать, появляются поперхивания, а затем нарушается и глотание, и больные переходят на сосание.

В 1/3 случаев у больных возникают эпилептиформные припадки (малые и большие судорожные). Наблюдаются также атипичные приступы по типу вздрагиваний, с ознобopodobными явлениями, дрожью всего тела во время сна. В ряде случаев наблюдается гиперкинез в группах мышц верхнего плечевого пояса в виде частых повторов, что напоминает приступы фокальной эпилепсии.

Общая активность детей быстро обедняется, приобретая характер бесцельной ходьбы взад и вперед, во время которой может возникать мимолетный интерес к игрушкам. Больные подходят к ним, приближают к ним лицо, касаются губами.

Сохраняются глазная реакция «глаза в глаза» и реакция откликания на зов, но они резко отставлены во времени и кратковременны. В отношениях с матерью и близкими для ребенка лицами сохраняется только «тактильная игра» (свойственная детям первого года жизни) с возможностью легкого эмоционального оживления.

Эта стадия может длиться несколько лет (иногда 10 лет и более), в течение которых отрешенность от внешнего мира и аутистические проявления нивелируются и даже появляется некоторое оживление интереса к окружающему. Одновременно несколько смягчается насильственность «моющих» и других движений в кистях рук.

IV стадия — «тотального слабоумия» — в соответствии с названием характеризуется полной утратой не только речи, но и способности к ходьбе и жеванию, а также распадом других жизненных навыков. Нарастают неврологические симптомы (развиваются спинальная атрофия, спастическая ригидность, с наибольшей выраженностью в конечностях), которые на этой стадии преобладают в клинической картине. Смерть наступает в разные сроки — обычно между 12—25 годами от начала заболевания, что практически соответствует и возрасту больных.

**Этиология и патогенез.** Современные представления о причинах и механизмах развития заболевания основаны на многочисленных данных, свидетельствующих о наличии выраженной патологии на самых различных уровнях организма, — от психического и нейрофизиологического до нейрохимического и анатомического, а также на результатах генетических исследований.

В настоящее время накоплено достаточное количество данных, свидетельствующих о наследственной природе синдрома. Так, по данным N. S. Thomas и соавт. (1996), все пары монозиготных близнецов конкордантны по синдрому Ретта, в то время как дизиготные всегда дискордантны; существуют семьи, в которых синдром Ретта наблюдался у двух и

более женщин (тети и племянницы, родные сестры, полусибсы по материнской линии, матери и дочери). При эпидемиологических и генеалогических исследованиях [Hollody K. et al., 1996; Preza V. et al., 1996] было установлено неравномерное географическое распределение больных с накоплением их в небольших, в основном сельских, районах, получивших название «Ретт-ареалов», представляющих собой подобие популяционных изолятов (в Норвегии, Италии, Албании, Венгрии). Тем не менее единой точки зрения на механизм наследственной передачи синдрома Ретта пока не существует. Большинство исследователей склоняются к гипотезе о X-сцепленном доминантном наследовании болезни, но попытки картировать ген на хромосоме X не увенчались успехом. Поэтому была предложена гипотеза существования стартовой премутации, которая через поколения может приводить к полной мутации [Akesson H. O. et al, 1996].

Нейроморфологические данные послужили основанием для появления гипотезы прерванного развития мозга [Amstrong D., 1996]. Она основывается на том, что у больных отмечаются замедление и остановка в росте и развитии мозга в целом и нейронов, в частности наряду с замедлением развития других органов и систем. На первом этапе нейроанатомических исследований стали говорить о псевдомикроцефалии при синдроме Ретта, а при изучении биопсийного материала вначале были выявлены атрофия нервных клеток и пролиферация астроглии, а в последующем отмечены снижение степени пигментации черной субстанции и аксональная дегенерация в хвостатом ядре. Атрофия паренхимы мозга в дальнейшем была подтверждена при компьютерной рентгеновской и магнитно-резонансной томографии. В последние годы П. В. Беляченко (1996) установил снижение числа шипиков на дендритах и нарушение структуры дендритного дерева нейронов коры и базальных ганглиев, свидетельствующие о патологии межклеточных (синаптических) связей, что поддерживает гипотезу о нарушении развития мозга, а не его атрофии. Этой гипотезе соответствуют данные о снижении плотности глутаматных рецепторов в базальных ганглиях [Blue M. et al., 1996], дофаминергических нейронов в хвостатом ядре [Petty V. D. et al, 1996], снижении функции холинергической системы [Wenk G., 1996], а также факты об ослаблении мозгового кровотока и интенсивности обменных процессов в лобных отделах мозга, полученные с помощью позитронно-эмиссионной томографии [Скворцов И. А., 1997; Vjerre I., 1996] и нейрофизиологических исследований [Горбачевская Н. Л. и др., 1996].

В связи с гипотезой о прерванном развитии особый интерес представляют результаты исследования при синдроме Ретта фактора роста нервов: были выявлены его снижение в цереброспинальной жидкости [Rikonen R., 1996] и повышение титра аутоантител к этому фактору в крови [Башина В. М. и др., 1996]. В связи с этим появились предположения о существенной роли в генезе синдрома Ретта нейротрофических факторов. В. М. Башина, Н. В. Симашкова, Н. Л. Горбачевская и соавт. (1996) подчеркивают, что время возникновения заболевания совпадает с критическим периодом психического развития нейроморфологических, нейрохимических и нейрофизиологических перестроек мозга, в которых, возможно, задействованы механизмы программирования апоптоза.

## ***Аутизм после приступов шизофрении***

Этот вид аутизма в отечественной детской психиатрии обычно называют детским аутизмом процессуального генеза (имеется в виду эндогенный болезненный процесс). В МКБ-10 этот вид расстройств называется атипичным психозом, который входит в группу атипичного аутизма. Этот психоз начинается не с первого года жизни, а у детей 3—5-летнего возраста после периода нормального психического развития. Изменения в состоянии и развитии у этих детей обычно возникают аутохтонно и нарастают постепенно. Состояние вначале



характеризуется неврозоподобными, аффективными нарушениями, к которым затем присоединяются кататонические, кататоно-гебефренические расстройства и другие позитивные симптомы, свойственные детской шизофрении. По выходе из психоза в клинической картине обнаруживаются остановка в умственном развитии, изменения моторики (появление моторных стереотипии), нарушения речи, расстройство самосознания, симптомы протодиакриза, эмоциональное оскудение и выраженный аутизм. Таким образом, после перенесения приступов шизофренического психоза формируется особое дефицитарное состояние, сходное с синдромом Каннера. Следует отметить, что в этих случаях наблюдается не весь комплекс расстройств, свойственных синдрому Каннера. Рассматриваемый вариант аутизма отличается от последнего наличием также резидуальных кататонических, аффективных, а иногда неврозоподобных симптомов и периодическим их усилением.

## **Аутистическиподобные расстройства**

К этой группе аутистических расстройств относятся атипичные формы детского аутизма — случаи их возникновения при определенных формах клинической патологии, когда поражение мозга является одним из основных проявлений заболевания — различных органических мозговых процессов, вызванных хромосомными болезнями (болезнь Дауна, ФКУ, синдром Х-ломкой хромосомы и др.) и тяжелых обменных нарушений в организме. Для аутизма в таких случаях характерно его развитие на фоне выраженной в той или иной степени умственной отсталости.

Аутистический синдром при умственной отсталости проявляется в меньшей степени, представлен не всем комплексом свойственных ему признаков, т. е. является неполным и стертым. В этих случаях больше всего нарушена способность к общению с окружающими, но и эта особенность выражена значительно меньше по сравнению с ранним детским аутизмом Каннера. Отсутствуют также атетозоподобные стереотипные моторные феномены, менее изменена и эмоциональность, больные сохраняют привязанность к матери. Иногда аутистические проявления усиливаются или, наоборот, смягчаются, становясь почти незаметными, в динамике основного заболевания. По мере прогрессирования основного заболевания, а иногда и просто в связи со взрослением больных они, как правило, исчезают. В клинической картине в этих случаях наряду с умственной отсталостью большое место занимают признаки соматического дизэмбриогенеза, характерные для того или иного основного заболевания.

## **Парааутистические расстройства**

Среди парааутистических расстройств наибольшее практическое значение имеет *психогенный (депривационный) аутизм*, который впервые был описан L. Nissen в 1975 г., а в отечественной детской психиатрии в работах В. Е. Каган, М. О. Проселковой, В. М. Башиной, Г. В. Козловской (1996), М. О. Проселковой (1997). L. Nissen наблюдал его у детей 3—4 лет, лишенных матерей и воспитывающихся в детском доме.

Психогенный аутизм проявляется нарушениями общения и недостаточностью коммуникативных функций, задержкой развития речи и моторных навыков. Будучи предоставленными самим себе, такие дети молча занимаются однообразной игрой или проводят время в бездействии, лежа на полу. Иногда у них можно выявить застывание в одной позе и эхололию. Периодически у них может возникать моторное беспокойство в виде бега, прыжков или длительного однообразного раскачивания, верчения кистей рук, сосание пальцев, одежды. В общении со взрослыми они крайне неактивны и подчас безучастны; не

реагируют на обращения к ним, показ игрушек, даже самых красочных и ярких. У них отсутствует ориентировочная реакция на новые предметы и людей: в этой ситуации не возникает ни оживления, ни любопытства, ни страха; не возникает радости при виде сладостей, а также при виде щенка или котенка, что так типично для здоровых детей. Аутичность детей может достигать степени псевдослепоты и псевдоглухоты. Только повторная тактильная, звуковая, зрительная стимуляция позволяет выявить у них ориентировочную реакцию в виде слежения глазами. При этом при отсутствии реакции на раздражители обычной громкости и силы они могут реагировать на императивный приказ, высказанный повышенным тоном. Многие дети равнодушны к смене привычного стереотипа.

Поведение детей в целом в этих случаях напоминает таковое при синдроме Каннера, но в отличие от последнего дети с психогенным аутизмом при активной стимуляции способны к обучению и подражанию (например, игровых действий). У них не обнаруживается негативизма и парадоксальности реакций.

При отсутствии матери у них, естественно, не формируется система мать — дитя, даже если есть замещающее мать лицо. Эмоциональная сфера таких детей недоразвита. У них возможно развитие депрессивных состояний с плаксивостью, соматическими жалобами, сенестоалгиями, адинамией и астенией, которые создают дополнительную основу для измененного эмоционального реагирования.

Аутистические расстройства ведут к вторичной задержке умственного развития.

По мере взросления ребенка-сироты парааутистический синдром претерпевает частичное обратное развитие. С запозданием формируется речь, расширяются способности к общению, реже возникают депрессивные состояния. Но вместе с тем все более отчетливо выступают особенности личности, эмоциональная незрелость, в ряде случаев затруднения в установлении межличностных связей (как со взрослыми, так и со сверстниками), недостаточная способность к сопереживанию и сниженная мотивация к труду (иногда с рентными установками). Вместе с проявлениями задержки умственного развития пограничного уровня это формирует своеобразный дефицитарный тип личности.

Причиной развития психогенного аутизма является депривационный фактор — сиротство, обуславливающий дефицит экзогенной сенсорной, когнитивной и эмоциональной стимуляции на раннем уровне развития соответствующих систем организма. Принято считать, что при психогенном аутизме прежде всего страдает эмоциональная сфера, а задержка развития когнитивных функций, лежащая в основе формирования социальной активности и поведения, является вторичной. В связи с особой ролью фактора эмоциональной депривации описанный психогенный парааутизм определяется также как *депривационный аутизм*.

*Другие формы депривационного аутизма.* Элементы аутистических расстройств могут отражаться на особенностях поведения и личности больных, лишенных полноценного общения с окружающим миром в случаях зрительной, слуховой (при слепоте, глухоте, глухонемоте) и иной депривации (например, при невозможности передвигаться при ДЦП). Но такие формы аутистических расстройств отличает не только сохранность эмоциональной сферы, но и ее повышенная чувствительность к внешним воздействиям, раздражительность и аффективная лабильность. Полностью отсутствуют моторные проявления аутизма и стереотипии в поведении. Временная задержка психического развития и речи (за исключением случаев глухонемоты) корригируется педагогическими воздействиями в специально созданных условиях, и такие дети могут достигать высокого уровня

интеллектуального развития, хотя в некоторых случаях они и будучи взрослыми остаются менее общительными или общительными в ограниченном круге близких людей.

## ***Лечение и организация помощи больным с аутизмом***

Специфической терапии аутистических расстройств не существует и поэтому терапия носит преимущественно симптоматический характер. Основная цель лечения этих больных — воздействие на психопатологические симптомы и связанные с ними нарушения поведения, а также соматоневрологические проявления заболевания, стимуляция развития функциональных систем: когнитивных функций, речи, моторики, необходимых навыков или поддержание их сохранности, создание предпосылок и возможности обучения. Используются фармакотерапия (психо- и соматотропными средствами), психотерапия, физиотерапия и методы психолого-педагогической коррекции.

Все виды лечебных воздействий при детском аутизме применяются на основе индивидуальной клинической оценки состояния больных (включая коморбидные расстройства).

*Фармакотерапия* у больных детским аутизмом показана при выраженной агрессивности, самоповреждающем поведении, гиперактивности, стереотипиях и расстройствах настроения. В этих случаях используются нейролептики, транквилизаторы, антидепрессанты и седативные препараты.

Нередко при детском аутизме для снятия страха, возбуждения моторных стереотипии применяют галоперидол в дозах 0,25—1,5 мг в день (0,01—0,02 мг/кг массы тела). Рекомендуется начинать лечение с самых малых доз, крайне медленно их повышать, поскольку седативный эффект может проявиться даже при самых минимальных дозах. При правильно выбранных дозах осложнений при лечении галоперидолом не возникает. В редких случаях развиваются дискинезии, в том числе поздние, которые вначале трудно выявить на фоне массивных стереотипии и насильственных движений. Лечение галоперидолом в случае необходимости может быть поддерживающим (есть наблюдения, что оно оказывается эффективным при склонности больных к реакциям гнева, раздражительности и при эмоциональной лабильности). Важно, что галоперидол даже при относительно длительном его применении не мешает проведению психотерапии, психологической коррекции, процессу обучения. В тех случаях, когда галоперидол оказывает чрезмерное седативное действие, может применяться пимозид (0,5—1 мг в день).

При синдроме Ретта противопоказано применение хлорпромазина, поскольку этот препарат может способствовать усугублению эпилептиформных явлений [Campbell M., Shay J., 1995] и не дает эффекта при насильственном гиперкинезе, как, впрочем, и некоторые другие нейролептики и транквилизаторы.

Из антидепрессантов предпочтительно применение трициклических антидепрессантов, препаратов типа amitriptилина, в частности триптизола (соответственно по 6,25 и 12,5 мг в день) в сочетании с финлепсином (50—100 мг в день). Имеются также первые сообщения о положительном эффекте флуоксетина.

При детском аутизме с гиперкинетическим синдромом может быть применен депакин (вальпроат натрия). Оптимальная доза его в этих случаях 100—200 мг в день, а также соннапакс (10—20 мг в день). Из антисудорожных средств предпочтительны ламотридин и депакин.

Для коррекции расстройств сна могут применяться транквилизаторы, гипнотики и средства, направленные на нормализацию циркадного ритма сон — бодрствование, в частности мелатонин. Последний был предложен для лечения нарушений сна при синдроме Ретта [Arthur A., 1996].

Положительный эффект оказывает нейропротективная терапия. Общее улучшение состояния больных в некоторых случаях дает лечение церебролизинем [Башина В. М. и др., 1996].

Есть отдельные сообщения о возможности использования в некоторых случаях налтрексона, клонидина, пропранолола и др. При проведении фармакотерапии необходима особая осторожность, так как больные с аутистическими расстройствами в силу возрастных особенностей и характера самого заболевания (в структуру которого могут входить многочисленные соматические и неврологические отклонения) нередко оказываются повышено чувствительными к медикаментозным воздействиям (возможны необычные реакции и осложнения). Для предупреждения последних во всех случаях требуется тщательное обследование, включающее биохимические исследования крови, функции печени и почек, компьютерную томографию, электроэнцефалографию и др. Кроме того, необходимо учитывать, что такая терапия проводится не в обычном психиатрическом стационаре, а часто в условиях дома и детского сада, т. е. вне медицинского учреждения.

*Психотерапия* при детском аутизме направлена как на самого ребенка, так и на его родных. В первом случае целью ее является коррекция поведенческих расстройств и снятие у ребенка тревожности, страхов, во втором — на смягчение эмоциональной напряженности и тревоги у членов семьи, особенно у родителей, и привлечение их к повседневной работе с ребенком после ознакомления с приемами правильного обращения с ним, обучения особенностям воспитания.

Психотерапия при детском аутизме является неотделимой частью общей психокоррекционной работы и поэтому проводится различными специалистами. Оптимальный состав группы специалистов, осуществляющих лечение и психолого-педагогическую коррекцию детей-аутистов: детские психиатры, неврологи, логопеды, психологи, педагоги-воспитатели, сестры-воспитательницы, музыкальные работники (эвритмисты).

*Коррекционная работа* при детском аутизме осуществляется поэтапно. Эти этапы определяются индивидуально в соответствии со степенью выраженности аутистического дизонтогенеза. Практическое осуществление коррекционной работы основано на специальных программах обучения и организации целенаправленных занятий и игр, адаптированных для специализированных детских садов и обычных детских ясель и садов, а также на применении их в домашних условиях и дневном стационаре. В последнее время появились специализированные дневные стационары для детей-аутистов. В зависимости от особенностей состояния больных используются два режима лечения — щадящий и активирующий. Поскольку в большинстве случаев коррекционная работа проводится с детьми раннего возраста, то большое место в ней занимает использование индивидуальной и групповой игротерапии.

На предварительном этапе в коррекционных программах на основе простейших тактильных, пантомимических и других видов контактов с ребенком в условиях свободного выбора и полевого поведения проводится оценка уровня его развития, запаса знаний и поведенческих навыков специалистами разного профиля. Эта оценка служит основой для разработки индивидуального плана лечебно-коррекционных мероприятий.

В большинстве случаев к периоду начала работы с детьми запас знаний у них и характер игровой деятельности отстают приблизительно на 2—3 возрастных порядка. У них преобладает манипулятивная игра, отсутствует партнерство, нет соотношения игры с истинным назначением игрушек, не возникает ориентировочной реакции на новые игрушки и лиц, участвующих в игре, нет реакций подражания.

На первых этапах работы с ребенком отрабатывается реакция оживления и слежения, формируется зрительно-моторный комплекс. Далее, в процессе манипуляций с предметами развивают тактильное, зрительно-тактильное, кинестетическое, мышечное восприятие. Одновременно вырабатываются связи между определенными частями тела, их словесными обозначениями и видами движений. Все это дает возможность сформировать у ребенка представление о собственном теле (его частях, правой и левой сторонах). Затем проводится работа по воспитанию навыков самообслуживания, участия в элементарной целенаправленной деятельности.

На следующем этапе задача усложняется переходом от манипулятивной игры к сюжетной. Наиважнейшим направлением работы остается побуждение к деятельности, многократное повторение одних и тех же игр, формирование игровых штампов с постоянным использованием зрительно-моторного комплекса. Постепенно осуществляется переход от более простых к более сложным формам игр и к самой моторной деятельности. Конкретно, последовательно, многократно излагается и показывается порядок всех игровых действий. Словесные комментарии даются в максимально краткой, однообразной форме.

Собственно педагогические программы направлены на обучение детей понятиям числа, счету, определению временных категорий, углублению ориентировки в форме предметов и в пространстве. Дети-аутисты с трудом переходят от одного вида движений к другому, не подражают, не воспроизводят последовательной цепи действий, в особенности моторных, сочетанных с речевыми ответами. Им трудно по требованию врачей воспроизводить недавно усвоенные знания и особенно знания из долговременной памяти (но такие знания могут легко всплывать аутохтонно, вне связи с контекстом занятий). Следует учесть, что при становлении речи у них обнаруживается декодирование слов.

От этапа к этапу решается задача усложнения деятельности. Следует обратить внимание на увеличение предлагаемого объема навыков и знаний. Любые задания следует по возможности предлагать в наглядной форме. Речевые объяснения должны быть всегда простыми, одинаково выраженными, повторяющимися по несколько раз, в одной и той же последовательности, голосом разной громкости (от тихого до громкого) и тональности. После усвоения определенных программ деятельность ребенка начинает постепенно видоизменяться и иногда скачкообразно может перейти на более высокий уровень. В этом случае дети переходят от пассивного к осознанному овладению некоторыми навыками, у них формируются осознание «Я» и способность к отграничению себя от других лиц. Задачей последующих этапов коррекционной работы является постепенное усложнение деятельности с переходом от индивидуальных к групповым занятиям, еще позднее — к сложным играм и упражнениям в группах из 3—5 детей.

*Логопедическая работа* после определения речевой патологии должна быть направлена на развитие слухового внимания, фонематического и речевого слуха. Осуществляются постановка звуков, их автоматизация, вводятся дыхательные, голосовые упражнения. Особенно важными являются задачи расширения словарного запаса, развития способности к составлению предложений по картинкам, их сериям, работа над текстом, состоящим из бесед, пересказа, проигрывания, «драматизации» разных тем, воспроизведение стихотворной речи и др. В оценке эффективности логопедической работы нужно иметь в виду, что речь как

наиболее молодая функция страдает у аутистов в первую очередь и поэтому восстанавливается постепенно и позднее других функций.

*Психологическая коррекция* также начинается с диагностики проявлений психического дизонтогенеза ребенка в условиях общей и игровой деятельности. Основной задачей такой коррекции является вовлечение детей-аутистов в разные виды индивидуальной и групповой деятельности, формирование способности к регуляции поведения. В этом случае используются игры с жесткой последовательностью событий и действий, их многократное проигрывание. Освоение системы игровых штампов способствует формированию у этих детей памяти, внимания, восприятия. В процессе таких занятий создается возможность переноса усвоенного в игровой ситуации на предметно-практическую ориентировку в окружающем.

Коррекционная работа в целом может рассматриваться как коррекционная реабилитация. Такая реабилитация обычно охватывает физиологически благоприятные для развития ребенка сроки — возраст 2—7 лет. Но коррекционные мероприятия необходимо продолжать и в последующие годы (8—18 лет). Они должны заключаться в систематическом проведении коррекционных занятий ежедневно в течение месяцев и лет, ибо только в этом случае может быть достигнута социальная адаптация больных.

Клиническую и педагогическую работу на всем ее протяжении желательно дополнять нейрофизиологическими исследованиями (электроэнцефалографией). Такие исследования позволяют объективизировать структурно-функциональное созревание ЦНС у детей с аутизмом в процессе онтогенеза и терапии.

акселерация встречается исключительно редко. Чаще наряду с ускорением психического и физического развития отмечаются выраженные соматовегетативные дисфункции (в раннем возрасте) и эндокринные нарушения (в более старшем). В самой психической сфере наблюдается дисгармония, проявляющаяся ускорением развития одних психических функций (например, речи) и незрелостью других (например, моторики и социальных навыков), а иногда соматическая акселерация опережает психическую. Во всех этих случаях имеется в виду дисгармоничная акселерация. Типичным примером последней является сложная клиническая картина, отражающая сочетание признаков акселерации и инфантилизма.

Акселерация в раннем детском возрасте имеет ряд особенностей. Ускорение психического развития по сравнению с возрастной нормой даже на  $1/2 \sim 1$  год всегда делает ребенка «трудным», уязвимым к стрессовым, особенно к психологическим ситуациям, которые не всегда улавливаются взрослыми.

Акселерация может быть как самостоятельным клиническим феноменом, так и наблюдаться в рамках других психопатологических синдромов. В связи с этим может быть упомянут диспропорциональный вариант инфантилизма с характерным для него обилием «взрослых» черт в речи, мимике и поведении, а также эндокринный тип инфантилизма — «маленькие старички» при гипофизарном субнанизме. Большой интерес представляет социально-психологический вариант психической акселерации, который развивается при излишне «интеллектуализированном» воспитании ребенка (обычно среди взрослых) и социальной депривации в виде изоляции его от детского коллектива. В последнем случае речь может идти как об особом типе воспитания, так и вынужденной изоляции в связи с тем или иным неврологическим и соматическим заболеванием, особенно ограничивающим подвижность ребенка (детский церебральный паралич, пороки сердца и т. п.).

Прогноз изменения психического развития в виде акселерации в целом благоприятен, ибо, как правило, ее проявления с возрастом сглаживаются. В редких случаях интеллектуальная акселерация сохраняется, проявляясь выраженной одаренностью в той или иной, а иногда и во многих сферах психической деятельности.

## **Акселерация**

*Акселерация — ускорение (в среднем на 1—2 года) физического, интеллектуального и сексуального развития, в целом или парциально. Для парциальной акселерации характерны дизритмичность и неравномерность психофизического развития.*

Феномен акселерации особенно в старших детских возрастах многократно освещался в литературе [Лебединская К.С., 1970; Личко Л.Е., 1979; Ковалев В.В., 1985; Winter К., 1975; Oudschoorn D., 1993]. Тем не менее его причины остаются малоизученными. Среди них упоминаются урбанизация, смешанные межнациональные браки, улучшение питания (особенно в развитых странах) и даже радиация. Не изучена и распространенность акселерации как психопатологического феномена. Психическая акселерация, как правило, сопровождается ускорением физического развития.

Акселерация может быть гармоничной. Так называют те случаи, когда отмечается соответствие уровня развития не только психической и соматической сфер, но и отдельных психических функций. Но гармоничная акселерация встречается исключительно редко. Чаще наряду с ускорением психического и физического развития отмечаются выраженные соматовегетативные дисфункции (в раннем возрасте) и эндокринные нарушения (в более старшем). В самой психической сфере наблюдается дисгармония, проявляющаяся ускорением развития одних психических функций (например, речи) и незрелостью других (например, моторики и социальных навыков), а иногда соматическая акселерация опережает психическую. Во всех этих случаях имеется в виду дисгармоничная акселерация. Типичным примером последней является сложная клиническая картина, отражающая сочетание признаков акселерации и инфантилизма.

Акселерация в раннем детском возрасте имеет ряд особенностей. Ускорение психического развития по сравнению с возрастной нормой даже на  $1/2-1$  Г°Д всегда делает ребенка "трудным", уязвимым к стрессовым, особенно к психологическим ситуациям, которые не всегда улавливаются взрослыми.

Акселерация может быть как самостоятельным клиническим феноменом, так и наблюдаться в рамках других психопатологических синдромов. В связи с этим может быть упомянут диспропорциональный вариант инфантилизма с характерным для него обилием "взрослых" черт в речи, мимике и поведении, а также эндокринный тип инфантилизма — "маленькие старички" при гипофизарном субнанизме. Большой интерес представляет социально-психологический вариант психической акселерации, который развивается при излишне "интеллектуализированном" воспитании ребенка (обычно среди взрослых) и социальной депривации в виде изоляции его от детского коллектива. В последнем случае речь может идти как об особом типе воспитания, так и вынужденной изоляции в связи с тем или иным неврологическим и соматическим заболеванием, особенно ограничивающим подвижность ребенка (детский церебральный паралич, пороки сердца и т.п.).

Прогноз изменения психического развития в виде акселерации в целом благоприятен, ибо, как правило, ее проявления с возрастом сглаживаются. В редких случаях интеллектуальная

акселерация сохраняется, проявляясь выраженной одаренностью в той или иной, а иногда и во многих сферах психической деятельности.

## **Психический инфантилизм**

Термин «инфантилизм» был введен E. Lasegue в 1864 г. Он обозначает относительно равномерную задержку темпа психического и физического развития человека.

*Психический инфантилизм — незрелость личности с преимущественным отставанием в развитии эмоционально-волевой сферы и сохранением детских качеств личности. У детей психический инфантилизм проявляется в сохранении черт поведения, присущих более младшему возрасту. Но в раннем возрасте признаки эмоционально-волевой незрелости и снижение уровня поведенческих мотиваций выявляются с трудом. Поэтому о психическом инфантилизме по существу можно говорить лишь начиная со школьного и подросткового возраста, когда присущие психическому инфантилизму особенности начинают выступать более отчетливо. Достаточно типичными для детей этого возраста являются преобладание игровых интересов над учебными, непонимание и неприятие школьной ситуации и связанных с ней дисциплинарных требований, что приводит к социальной и школьной дезадаптации.*

Во взрослой психиатрии симптомы психического инфантилизма рассматриваются в рамках изменений личности при различных психических заболеваниях (E. Kraepelin).

По отношению к детям с задержками развития термин «психический инфантилизм» был введен в начале XIX в. немецким психиатром G. Anton, но он рассматривал его как «парциальный инфантилизм» (в отличие от «тотального инфантилизма» при олигофрении). В отечественной психиатрии эта тема получила свое развитие в трудах М. О. Гуревича, Г. Е. Сухаревой, В. В. Ковалева, К. С. Лебединской и др.

В раннем детском возрасте в связи с присущей ему физиологической гипертимией и большой зависимостью эмоциональных характеристик от условий социальной среды воспитания и индивидуальных особенностей установление психического инфантилизма, особенно его легких форм, затруднено. Однако педиатры и неонатологи [Долецкий С. Я., 1976; Гаврюшов В. В., 1982] отмечали инфантильные особенности эмоционально-волевой сферы и личности детей, формирующиеся в условиях длительной и частичной госпитализации, при повторных хирургических операциях и др. Исходя из анализа психологических и психопатологических проявлений, М. О. Гуревич (1932) и В. В. Ковалев (1985) считали, что наряду с эмоционально-волевой незрелостью для психического инфантилизма в детстве характерны «моторный инфантилизм» и большая или меньшая пограничная интеллектуальная недостаточность. Динамика и исходы психического инфантилизма изучены недостаточно и требуют специальных исследований.

*Распространенность* психического инфантилизма, по данным психиатрической эпидемиологии детского возраста, довольно значительна — 1,6 %.

*Причинами психического инфантилизма* чаще всего являются относительно легкие поражения головного мозга — инфекционные, токсические и другие, включая травмы и асфиксию плода. Особенно неблагоприятными считаются в этом отношении последний триместр внутриутробного периода и период родов. Предполагается также избирательность поражения функциональных систем головного мозга, определяющаяся асинхронностью их интенсивного формирования и тропностью действия того или иного фактора в



соответствующий, наиболее чувствительный период. Не меньшая роль в генезе инфантилизма отводится и конституционально-генетической предрасположенности, а также психогенным факторам в виде особенностей воспитания — гипо- или гиперопеки, деспотического воспитания и т. п. [Лебединская К. С., 1982; Ковалев В. В., 1985].

Различают 4 основных варианта инфантилизма: *гармонический (простой), дисгармонический, органический и психогенный*.

Наиболее существенными признаками психического инфантилизма является эмоционально-волевая незрелость, которая выражается в несамостоятельности, повышенной внушаемости, стремлении к получению удовольствия от игровой деятельности, беспечность, незрелость чувства долга, ответственности, неумение подчинять свое поведение требованиям, неспособность сдерживать проявления чувств, волевого напряжения. Предпосылки психического инфантилизма в первые годы жизни: слабый уровень мотиваций, низкий исследовательский интерес, симбиотическая привязанность к матери, отсутствие стремления к самостоятельности. О снижении темпа созревания эмоциогенных структур мозга свидетельствуют длительно сохраняющаяся диффузная, склонная к генерализации общая двигательная, мимическая и вокальная реакции на раздражители, замедление дифференциации эмоций, незрелость тонкой моторики на фоне двигательной расторможенности и т. д.

Простой гармонический инфантилизм — равномерная задержка темпа и физического и психического развития, проявляющегося в первую очередь незрелостью эмоционально-волевой сферы, а затем и личности в целом. Считается, что созревание в этом случае отстает от нормы на 1—3 года. Это отражается как на поведении ребенка, так и на его возможностях социальной адаптации. Клиническая картина простого инфантилизма характеризуется чертами незрелости, «детскости» в соматическом и психическом облике. Дети выглядят младше своего возраста и отличаются грацильностью. Им свойственны живая, но поверхностная любознательность, общие нестойкие интересы к окружающему. При полноценном интеллекте отмечается неразвитость интеллектуальных интересов, своего рода диспропорциональность: неумомимость в игровых действиях и быстрая отвлекаемость, утомляемость при выполнении заданий, требующих интеллектуального, волевого усилий и терпения. В связи с этим при поступлении в школу у детей с простым инфантилизмом в ответ на обычные учебные задания могут возникать невротические реакции и нарушения поведения. Возрастная динамика гармонического инфантилизма относительно благоприятна. Постепенно приобретаются индивидуальная активность и самостоятельность, появляются исследовательские и творческие элементы в деятельности, дополняемые воображением и фантазией. Проявления простого психического инфантилизма уменьшаются или полностью исчезают приблизительно к 10 годам. В тех случаях, когда инфантилизм сочетается с пограничной интеллектуальной недостаточностью, наступает ее компенсация. Тем не менее, видимо, прав В. В. Ковалев (1985), который считает, что полной нормализации личностных свойств не наступает и простой инфантилизм, отмечаемый в детском и пубертатном возрасте, сменяется личностной дисгармонией и завершается акцентуацией характера или психопатией преимущественно неустойчивого или истероидного типа. Простой инфантилизм в клинической практике встречается редко и чаще на уровне субклинического состояния.

Дисгармонический инфантилизм отличается сочетанием признаков психической незрелости, свойственной простому инфантилизму с отдельными патологическими чертами характера, такими как аффективная возбудимость, конфликтность, лживость и хвастовство, эгоизм, капризность, повышенный интерес к социальным эксцессам. Отдельные патологические черты характера обнаруживаются уже на 1—2-м году жизни в виде упрямства, реакций

протеста, стремления настоять на своем, обидеть близких, сделать им больно. У детей старшего возраста черты незрелости эмоционально-волевой сферы «перекрываются» девиантным поведением и патологическими чертами характера. Структура и возрастная динамика дисгармонического инфантилизма позволяют расценивать его как этап формирующейся психопатии.

Наиболее распространенным вариантом органического, или психического, инфантилизма является инфантилизм, связанный с психоорганическим синдромом. Он развивается вследствие органического повреждения мозга. Поскольку нередко речь идет о внутриутробном повреждении плода, то при этом типе инфантилизма часто встречаются множественные стигмы дизморфогенеза — низкорослость, дискрании, дизотия, высокое небо, неправильный рост волос, зубов и т. п. Клиническая картина этой формы инфантилизма чрезвычайно полиморфна и определяется выраженностью других психопатологических симптомов органического поражения головного мозга. Эмоционально-волевая незрелость, как и при простом инфантилизме, проявляется детскостью поведения, суждений, наивностью, внушаемостью, преобладанием игровых интересов, неспособностью к занятиям, требующим волевого усилия. Особенности интеллектуальной деятельности в этих случаях — инертность и плохая переключаемость мыслительных процессов. Кроме того, отмечаются снижение эмоциональной живости и яркости эмоций, поверхностность эмоциональных привязанностей, бедность воображения. Игровую, а затем и учебную деятельность характеризуют однообразие и малая заинтересованность в оценке своих действий, отражающая низкий уровень притязаний. Наряду с этим наблюдаются нескритичность, двигательная расторможенность и элементы психопатоподобного поведения. Пограничная интеллектуальная недостаточность у этих детей выражена в большей степени, чем при других формах инфантилизма: задерживаются в развитии предпосылки интеллектуальной деятельности — внимание, память, психическая работоспособность. Но эти расстройства, имея некоторое сходство с легкими формами умственной отсталости, отличаются от дебильности преобладанием признаков эмоционально-волевой незрелости и меньшей пораженностью собственно интеллектуальных функций (таких как способность к обобщению и абстрагированию).

К осложненным вариантам органического инфантилизма относятся его церебрastenический, невропатический и диспропорциональный варианты, а также инфантилизм при эндокринопатиях. При церебрastenическом варианте эмоционально-волевая незрелость сочетается с симптомами раздражительной слабости и мягкой интеллектуальной недостаточности. Невропатический вариант осложненного инфантилизма характеризуется превалированием астеноневротических явлений в виде повышенной тормозимости, пугливости, робости, внушаемости, неуверенности в себе, трудности адаптации в детских коллективах с симптомами выраженной соматовегетативной дисрегуляции. При эндокринных вариантах клиническая картина определяется сочетанием признаков инфантилизма с особенностями психики, типичными для того или иного типа гормональной дисфункции. Так, при гипогенитализме характерны черты инфантилизма в сочетании с вялостью, медлительностью, несобранностью, рассеянностью, бесплодным мудрствованием. При гипофизарном субанизме признаки незрелости сосуществуют с чертами старообразности в физическом и психическом облике, склонностью к педантизму, рассуждениям со слабостью волевого усилия, расстройствами внимания и логической памяти.

Исходя из особенностей эмоционально-волевой незрелости, К. С. Лебединская выделяет неустойчивый и тормозимый варианты органического инфантилизма.

Недостаточно изученным остается особый вариант инфантилизма — психогенный инфантилизм [Кириченко Е. И., 1979; Лебединская К. С., 1982]. Этот вариант рассматривается как выражение аномального формирования личности в условиях неправильного воспитания. Формирующиеся в случаях депривации аффективная незрелость и повышенная лабильность, отсутствие внутренних запретов определяются неправильным воспитанием или длительной эмоциональной и социальной фрустрацией. С возрастом формируется эмоционально-незрелая личность. При воспитании по принципу гиперпротекции наряду с инфантильностью ярко выступает эгоцентризм, неумение считаться с окружающими, крайняя несамостоятельность, пассивность, психическая невыносимость, неспособность к напряжению. Деспотичное воспитание детей с физическими наказаниями и постоянными запретами способствует выработке и закреплению эмоционально-волевой незрелости в виде сниженной инициативной активности, недостаточной самостоятельности, нерешительности. Но всем разновидностям психогенного инфантилизма свойственны социальная незрелость личности в виде недостаточности или отсутствия высших этических установок и системы идеалов. У таких детей остаются недостаточно сформированными позитивно направленные социальные и интеллектуальные интересы, потребность в труде, чувство долга, отмечается искаженное понимание своих социальных обязанностей, своего будущего. Все это составляет основу девиантного поведения таких детей.

Дифференциальный диагноз всех форм инфантилизма проводится прежде всего с умственной отсталостью и расстройствами поведения различного генеза. В отличие от умственно отсталых у детей с инфантилизмом отмечается более высокий уровень абстрактно-логического мышления, они способны использовать помощь в мыслительной деятельности, переносить усвоенные понятия на новые конкретные задачи и объекты, более продуктивны в самостоятельных видах деятельности. Если при инфантилизме имеет место интеллектуальная недостаточность, то ее динамика в отличие от таковой при умственной отсталости характеризуется благоприятностью с тенденцией к сглаживанию нарушений познавательной деятельности. Вместе с тем у детей старшего возраста при наличии неблагоприятных средовых факторов возможна отрицательная динамика простого инфантилизма. Для отграничения простого инфантилизма от дисгармонического, являющегося базисом психопатий, имеет значение отсутствие при нем аффективной возбудимости, эксплозивность, нарушений влечений, расстройств социального поведения. Достаточно сложно отграничить органический инфантилизм от осложненных форм умственной отсталости. Главным критерием следует считать преобладание при органическом инфантилизме нарушений предпосылок интеллектуальной деятельности (памяти, внимания, вербального и невербального интеллекта, психической работоспособности, темпа и подвижности психических процессов), тогда как возможности самой интеллектуальной деятельности нарушены значительно меньше. Если оценивать динамику инфантилизма в целом, то она преимущественно благоприятна. Проявление выраженной личностной эмоционально-волевой незрелости с возрастом имеет тенденцию к редуцированию или становится частью синдромов преимущественно пограничной психопатологии.

### ***Нарушения развития по типу психосоматических расстройств (соматопатии).***

В психиатрии детского возраста этот вариант нарушения развития ранее называли *невропатией детского возраста*. Соматопатии считаются выражением невропатической конституции [Смулевич А. Б. и др., 1999; Schultz I., 1928; Sheldon W., 1942]. Этот вопрос частично обсуждался в разделе V «Психосоматические расстройства».

Невропатия — *синдром повышенной возбудимости нервной системы и незрелости вегетативной регуляции.*

Термин «невропатия» был введен в 1915 г. Е. Краерelin для обозначения неспецифических наследственно обусловленных расстройств, характерных преимущественно для младенческого возраста. Наряду с этим термином в разное время использовались и такие определения как «врожденная детская нервность», «конституциональная нервность», «эндогенная нервность», «невропатическая конституция», «синдром вегетативно-висцеральных нарушений», «повышенная нервно-рефлекторная возбудимость».

Вышеуказанными терминами обозначались врожденные болезненные формы реагирования детей, в основе которых лежат конституциональные аномалии.

Т. П. Симеон (1929, 1961) предположила, что невропатии раннего детского возраста могут представлять собой форму функциональных психических нарушений. Т. П. Симеон, так же как и Е. Краерelin, указывала на ведущее значение наследственных факторов в генезе этих расстройств, но в то же время ею была выделена группа детей с экзогенной невропатией. Среди экзогенных причин автор указывала на острые детские инфекции, туберкулез, сифилис, недостаточность органов слуха, физическую травму и др., которые обуславливают недоразвитие или повреждение отдельных систем мозга. Но она не исключала и роль особой психологической ситуации, особенно такой, когда ребенок становится центром внимания.

В более поздних работах Г. Е. Сухаревой (1959), С. С. Мнухина (1968), Г. В. Козловской, Е. И. Кириченко (1982) было показано, что в происхождении невропатических состояний играют роль не столько конституционально-генетические, сколько экзогенно-органические факторы, действующие в перинатальном и раннем постнатальном периоде. Большой вклад в изучение вегетативно-висцеральных дисфункций в результате гипоксически-травматического поражения ЦНС у детей раннего возраста внесли детские неврологи — Ю. А. Якунин (1979), Л. Т. Журба (1982), Е. М. Мастюкова (1980). Эти авторы показали, что синдром вегетативно-висцеральных дисфункций — постоянный спутник раннего поражения головного мозга. И если при конституциональных формах невропатии он отражает неспособность вегетативной нервной системы новорожденного в силу ее врожденной «неполноценности» относительно быстро адаптироваться к существованию вне организма матери, то в случаях церебральной, перинатальной патологии этот же синдром указывает на поражение нервной системы.

В настоящее время невропатия рассматривается как группа синдромов разного генеза, главными признаками которых являются незрелость вегетативной регуляции, повышенная возбудимость и повышенная истощаемость (тормозимость) нервной системы. Клинически невропатия наиболее выражена в раннем детском возрасте. У более старших детей она исчезает или сменяется другими психическими нарушениями — синдромами пограничного уровня. Невропатия, являясь синдромом повышенной нервно-рефлекторной возбудимости и незрелости вегетативной регуляции, может быть вызвана эндогенными, экзогенно-органическими и психосоциальными факторами или сочетанием их.

Об определенной роли наследственных факторов в генезе невропатий свидетельствуют наблюдения, сделанные еще Е. Краерelin, а затем и Т. П. Симеон. Ими было отмечено, что в семьях детей-невропатов обнаруживается накопление лиц с психопатией, истерическими и другими психическими личностными расстройствами, а родители этих детей часто отличаются тревожностью, эмоциональной лабильностью и неадекватностью аффективных реакций.

Среди экзогенно-органических факторов первое место отводится перинатальному сочетанному гипоксическому и травматическому поражению нервной системы, особенно гипоталамической области мозга и лимбической системы, отличающихся повышенной чувствительностью к гипоксии и обуславливающих нарушение функций вегетативной нервной системы. Вследствие тесной связи лимбических структур мозга с эмоциогенными зонами у детей-невропатозов отмечены снижение порога индивидуальной, эмоциональной и вегетативной чувствительности и ее дисфункции.

К факторам риска, обуславливающим гипоксию плода, относят заболевания матери, вызывающие нарушения маточно-плацентарного кровообращения (сердечно-сосудистые, бронхолегочные, эндокринные заболевания, кровопотери, патология пуповины и др.).

Психосоциальные факторы могут закреплять патологический, дисфункциональный, эмоционально-вегетативный стиль и уровень реагирования.

Распространенность невропатии в детской популяции относительно невелика — 0,6 % (в сельской местности еще меньше).

Выделяют 3 основных вида невропатии: истинную или конституциональную, органическую и смешанного типа [Кириченко Е. И., Козловская Г. В., 1982; Ковалев В. В., 1985]. Проявления органической невропатии практически аналогичны синдрому вегетативно-висцеральной дисфункции, являющейся выражением резидуального состояния при перинатальной церебральной патологии. Г. Е. Сухарева (1959) дополнительно выделяет астенический и возбудимый варианты невропатии.

При конституциональной (истинной) невропатии физический статус детей отличается астеническим, грацильным сложением, малыми ростом и массой тела. Дети и рождаются с низкой массой, часто недоношенными, а в последующие месяцы жизни они плохо ее прибавляют. У них отмечаются снижение иммунитета и повышенная склонность к аллергическим реакциям, экссудативным и простудным заболеваниям, кожным высыпаниям. Однако нервно-психическое развитие этих детей, как правило, протекает не только своевременно, но нередко и с опережением в двигательном и психическом развитии. Но уже с 2—3-месячного возраста без видимых причин ребенок начинает постоянно плакать, плохо брать грудь, вздрагивать от малейшего шума, беспокоиться при смене пеленок; одновременно с этим возникает тремор рук и ног. Эти явления не прекращаются до 10—12-месячного возраста, характеризуя общую повышенную возбудимость ребенка. Диффузной реакцией с общим тремором, размахиванием руками, вокализациями такие дети реагируют даже на положительные стимулы, а в момент отрицательного аффекта они испуганы, у них расширены зрачки, отмечаются яркие вазомоторные реакции и гипергидроз. Внимание ребенка с невропатией неустойчивое, быстро истощающееся. Особенно выраженными бывают расстройства сна. Сон становится беспокойным, прерывистым с частыми пробуждениями и затрудненным засыпанием; нередко перед сном наступает возбуждение. Длительность дневного и ночного сна укорачивается. Соматовегетативные дисфункции представлены также расстройствами пищеварения (потеря аппетита, упорные срыгивания, запоры, поносы и т. д.). Эмоциональные реакции обычно бурные, лабильные и истощаемые. Поведение в целом отличается постоянной возбуденностью, плачем, капризами.

При неврологическом обследовании симптомы очагового поражения нервной системы, как правило, не обнаруживаются, но отмечаются яркий, быстро появляющийся дермографизм, задержка редукции рефлекса Моро и другие вегетативные дисфункции. Ориентировочные реакции сопровождаются резким вздрагиванием, испугом, вазомоторными реакциями, плачем.

На 2-м и 3-м годах жизни вегетативная и эмоционально-реактивная лабильность у детей сохраняется (крики по ночам и пробуждения с психомоторным возбуждением). Наряду с этим появляются более определенные признаки пониженного настроения — склонность к грусти, ипохондрические жалобы (болят руки, голова и т. д.), а также повышенная пугливость, страх перед новым, болезненная впечатлительность. Если ребенок сталкивается с психической травмой, то у него очень легко возникают невротические реакции и реактивные состояния. В этом возрасте могут быть обнаружены и рудиментарные личностные черты тормозимого типа: чрезмерная привязанность к матери, трудность адаптации в новой обстановке, установления начального контакта со взрослыми и детьми, элективный мутизм и др.

В дошкольном возрасте недостаточность вегетативной регуляции и эмоциональная реактивная лабильность сглаживаются и еще более отчетливо выступают личностные особенности в виде повышенной тормозимости или, напротив, возбудимости, сочетающейся с быстрой истощаемостью.

Органическая невропатия возникает в первые дни после рождения в виде синдрома вегетативно-висцеральных нарушений. Сопутствующие им психопатологические и неврологические синдромы определяются характером и тяжестью раннего поражения нервной системы. Для органической невропатии очень характерны такие вегетативные проявления, как преходящие сосудистые пятна (симптом Арлекино), цианоз, расстройства терморегуляции, желудочно-кишечные дискинезии с явлениями пилороспазма, повышением перистальтики кишечника, срыгивания, рвоты, а также лабильность сердечно-сосудистой и дыхательной систем (аритмия, тахикардия и тахипноэ, сменяющиеся приступами брадикардии и брадипноэ). Типично также нарушение биологического ритма сон — бодрствование. Отмечаются гиперчувствительность (особенно тактильная), гиперакузия. Рефлекс Моро в первые месяцы ярко выражен, нередко сопровождается плачем. Указанные проявления в большинстве случаев наблюдаются в сочетании с нарушением сна, повышенной возбудимостью, эмоциональной лабильностью, склонностью к фобическим реакциям. В неврологическом статусе — рассеянные неврологические знаки и иногда симптомы очагового поражения ЦНС.

Синдром вегетативно-висцеральных дисфункций при органической невропатии редко бывает изолированным, может сочетаться с гипертензионно-гидроцефальным и судорожными синдромами, задержкой психомоторного развития, а у детей старше 1 года возможно развитие гипердинамических, церебрастенических и других резидуальных церебральных синдромов. Личностные же изменения выражены меньше, чем при конституциональной невропатии.

При невропатии смешанного генеза, когда имеется сочетание признаков конституциональной невропатии и симптомов перинатальной энцефалопатии, отмечается большая тяжесть клинических проявлений, которые могут быть выявлены с первых дней жизни. Особенно четко выступают признаки реактивной лабильности, склонность к реакциям испуга, тревога, изменяющие поведение детей. В этих случаях у детей очень рано на первый план в клинической картине выступают личностные особенности (как и при истинной невропатии). Но это не столько черты тормозимости, сколько возбудимости, эгоцентризма, капризности, требовательности, на фоне которых возникают реакции протеста и аффективно-респираторные пароксизмы.

Ни одна из форм невропатий не сопровождается интеллектуальным снижением. По данным Л. А. Бударевой (1982), IQ при них достаточно высок: при истинной — 96—110, при органической — 85—115, при смешанной — 85-130.

Прогноз невропатии еще недостаточно изучен. С одной стороны, ее проявления с возрастом нивелируются, с другой — невропатия становится базой для формирования личностных аномалий. Есть также наблюдения о том, что невропатии с выраженной реактивной лабильностью и нестабильностью вегетативных функций могут предшествовать детской шизофрении и раннему детскому аутизму.

## **Гиперкинетический синдром**

*Гиперкинетический синдром — расстройство, характеризующееся нарушением внимания, двигательной гиперактивностью и импульсивностью поведения.*

Термин «гиперкинетический синдром» имеет в психиатрии несколько синонимов: «гиперкинетическое расстройство» (hyperkinetic disorder), «гиперактивное расстройство» (hyperactivity disorder), «синдром дефицита внимания» (attention deficit syndrome), «дефицит внимания с гиперактивностью» (attention-deficit hyperactivity disorder) [Заваденко Н. Н. и др., 1997; Faraone S. V., Biederman J., 1998].

В МКБ-10 этот синдром отнесен к классу «Поведенческие и эмоциональные расстройства, начинающиеся обычно в детском и подростковом возрасте» (F9), составляя группу «Гиперкинетические расстройства» (F90).

*Распространенность.* Частота синдрома среди детей первых лет жизни колеблется в пределах 1,5—2, среди детей школьного возраста — от 2 до 20 %. У мальчиков гиперкинетический синдром встречается в 3—4 раза чаще, чем у девочек.

*Клинические проявления.* Гиперкинетические расстройства часто возникают в раннем детстве (до 5 лет), хотя диагностируются значительно позже. Расстройства внимания проявляются повышенной отвлекаемостью (без признаков гиперметаморфоза) и неспособностью к деятельности, требующей когнитивных усилий. Ребенок не может длительно удерживать внимание на игрушке, занятиях, ждать и терпеть. Он испытывает затруднения при необходимости сидеть на месте, при этом он часто беспокойно двигает руками и ногами, ерзает, начинает вставать, бегать, испытывает затруднения в тихом проведении досуга, предпочитая моторную активность. В препубертатном возрасте ребенок может кратковременно сдерживать двигательное беспокойство, ощущая при этом чувство внутреннего напряжения и тревоги. Импульсивность обнаруживается в ответах ребенка, которые он дает, не выслушав вопроса, а также в неспособности дожидаться своей очереди в игровых ситуациях, в прерывании разговоров или игр других. Импульсивность проявляется и в том, что поведение ребенка часто маломотивировано: двигательные реакции и поведенческие поступки неожиданны (рывки, скачки, пробежки, неадекватные ситуации, резкая смена деятельности, прерывание игры, беседы с врачом и т. п.). С началом обучения в школе у детей с гиперкинетическим синдромом нередко выявляются специфические проблемы обучения: трудности письма, расстройства памяти, слухоречевые дисфункции; интеллект, как правило, не нарушается. Почти постоянно у этих

детей наблюдаются эмоциональная лабильность, перцептивные двигательные нарушения и расстройства координации. У 75 % детей довольно устойчиво возникают агрессивное, протестное, вызывающее поведение или, напротив, подавленное настроение и тревога, нередко как вторичные образования, связанные с нарушением внутрисемейных и межперсональных отношений.

При неврологическом обследовании у детей обнаруживаются «мягкие» неврологические симптомы и координаторные нарушения, незрелость зрительно-моторной координации и восприятия, слуховой дифференциации. На ЭЭГ выявляются характерные для синдрома особенности [Горбачевская Н. Л. и др., 1998].

В некоторых случаях первые проявления синдрома обнаруживаются в младенчестве: дети с этим расстройством чрезмерно чувствительны к раздражителям и легко травмируются шумом, светом, изменениями температуры окружающей среды, обстановки. Типичными являются двигательное беспокойство в виде чрезмерной активности в кровати, в бодрствовании и нередко во сне, сопротивление пеленанию, непродолжительный сон, эмоциональная лабильность.

Течение гиперкинетических расстройств индивидуально. Как правило, купирование патологических симптомов наступает в возрасте 12—20 лет, причем сначала ослабевают, а затем исчезают двигательная гиперактивность и импульсивность; расстройства внимания регрессируют последними. Но в некоторых случаях может обнаруживаться предрасположенность к антисоциальному поведению, личностным и эмоциональным расстройствам. В 15—20 % случаев симптомы расстройства внимания с гиперактивностью сохраняются на всю жизнь человека, проявляясь на субклиническом уровне.

Синдром дефицита внимания необходимо дифференцировать от других поведенческих нарушений у детей с агрессивностью и двигательной расторможенностью, которые могут быть проявлениями психопатоподобных нарушений на фоне церебрально-органических резидуальных дисфункций, а также представлять собой дебют эндогенных психических заболеваний (например, кататоническое возбуждение с гебефреническими проявлениями в поведении и др.).

*Этиология и патогенез* Клинические проявления гиперкинетического синдрома соответствуют представлениям о задержке созревания структур мозга, ответственных за регуляцию и контроль функции внимания. Это делает правомерным его рассмотрение в общей группе искажений развития. Единой причины синдрома нет и его развитие может быть вызвано различными внутренними и внешними факторами (травматическими, обменными, токсическими, инфекционными, патологии беременности и родов и др.). Среди них выделяют и психосоциальные факторы в виде эмоциональной депривации, стрессы, связанные с разными формами насилия, и т. п. Большое место отводится генетическим и конституциональным факторам. Все перечисленные влияния могут приводить к той форме мозговой патологии, которая ранее обозначалась как «минимальная мозговая дисфункция». В 1957 г. M. Lauffer именно с ней связал клинический синдром вышеописанного характера, который и назвал гиперкинетическим.

Этиологической гетерогенности гиперкинетического синдрома могут быть противопоставлены попытки современных исследователей установить его основные патогенетические звенья. Обобщение соответствующих данных было представлено в 1998 г. S. V. Faraone и J Biederman. В процессе семейных и близнецовых исследований, а также в работах, выполненных с помощью метода приемных детей, сегрегационного и молекулярно-генетического анализа, было показано, что значительную роль в

развитии синдрома дефицита внимания играет генетический компонент. Молекулярно-генетические исследования, в частности, дали основание предположить, что 3 гена могут увеличивать предрасположенность к синдрому: гены дофаминового рецептора D4 и D2, ген дофаминового транспортера. У детей с гиперкинетическим синдромом был установлен нейропсихологический дефицит, касающийся прежде всего исполнительных функций



интеллекта и рабочей памяти: по своему типу этот дефицит сходен с таковым при лобном синдроме у взрослых. Это дало основание предположить существование дисфункции лобной коры и нейрохимических систем, проецирующихся в лобную кору. Компьютерная томография подтвердила вовлеченность лобно-подкорковых путей. Эти пути, как известно, богаты катехоламинами (чем отчасти может быть объяснено лечебное действие стимуляторов). Существует и катехоламиновая гипотеза синдрома, но пока прямых ее доказательств не получено.

*Лечение.* Единой точки зрения на лечение гипердинамического синдрома нет. В зарубежной литературе акцент в терапии этих состояний делается на церебральные стимуляторы: метилфенидат (ритилин), пемолин (цилерт), дексадрин. Рекомендуется использовать препараты, стимулирующие созревание нервных клеток (церебролизин, когитум, ноотропы, витамины группы В и др.), улучшающие мозговой кровоток (кавинтон, сермион, оксибрал и др.) в сочетании с этаперазином, сонапаксом, тераленом и др. Важное место в лечебных мероприятиях отводится психологической поддержке родителей, семейной психотерапии, установлению контакта и тесного сотрудничества с воспитателем и педагогами детских коллективов, где воспитываются или учатся эти дети.

## **Особые формы дизонтогенеза в группах высокого риска по психической патологии**

В психиатрической литературе существует множество работ, авторы которых обращают внимание на особенности развития детей из групп высокого риска развития психической патологии, даже в тех случаях, когда манифестные психические нарушения в последующем не развиваются [Ануфриев А. К., Козловская Г. В., 1985; Горюнова А. В. и др., 1986; Fish B., 1952, 1977, 1984, 1987; Erlenmeyer-Kimling L. et al., 1968, 1984, 1987, 1997; Garmezzy N., 1974; Medinck S. A., Schulsinger F., Venables P. H., 1981; Markus T. et al., 1981, и др.]. Большинство этих исследований касается детей, больных шизофренией.

Наиболее последовательные исследования детей из группы высокого риска по психической патологии проводятся американским исследователем В. Fish, которая начала наблюдения детей, рожденных больными шизофренией родителями (со дня их рождения), в 1952 г. Нарушения развития, которые ей удалось установить у детей в первые 2 года жизни, были охарактеризованы как два синдрома — «синдром тотального нарушения созревания» (pandysmaturation, или PDM) и синдром «патологически спокойных детей». Первый синдром характеризуется общей дезорганизацией моторного и зрительно-моторного развития и роста без грубых неврологических симптомов. В связи с этим В. Fish считает, что речь идет не об органическом дефекте, а скорее о нарушении времени и интеграции созревания нервной системы, неравномерности темпов ее развития. Последнее обуславливает возможность ускорения развития после периода задержки развития отдельных функций и сохранность некоторых более высоких функций и реакций на фоне отставания простых. По мере развития ребенка выступает еще одна особенность — возможность достижения хороших результатов в тестах повышенной сложности (даже опережающих возможности хронологического возраста) и трудности в выполнении более элементарных. Но наиболее важной особенностью синдрома В. Fish считает возможность сглаживания отмеченных нарушений или даже их полное исчезновение по мере развития детей, если у них не возникает шизофрения (это заболевание, по ее данным, развивается у 50 % детей из группы высокого риска).

Авторы аналогичных работ обозначают комплекс полиморфных, неспецифических изменений, наблюдающихся у детей из группы высокого риска и укладывающихся в целом в

понятие дизонтогенеза, как «нейропсихическая дезинтеграция», «мягкий нелокализованный дефект», «нейроинтегративный дефект», «феномен дефицита переработки информации и внимания», «эндофенотип» и др. Многие из них считают, что рассматриваемый симптомокомплекс может быть выражением предрасположения к психозу, а некоторые из признаков могут стать маркерами такого предрасположения.

В отечественной детской психиатрии в последнее время совокупность признаков, характеризующая предрасположение к психической патологии, обозначена термином «*психический диатез*».

Диатезом (греч. diathesis), как известно, в терапии и педиатрии называют конституциональное предрасположение организма к тем или иным болезням вследствие врожденных особенностей обмена, физиологических реакций и т. п. Известны геморрагический, лимфатический, экссудативный и другие диатезы.

И. В. Давыдовский (1969) диатез рассматривал как особое состояние организма, когда обмен веществ и сопряженные с ним функции организма длительно находятся в неустойчивом равновесии вследствие унаследованных, врожденных или приобретенных свойств, которые предрасполагают к неадекватным ответам на обычные воздействия, к развитию патологических реакций на внешние вредности и определяют более тяжелое течение имеющихся заболеваний. Он одновременно подчеркивал, что в патогенезе болезни экзогенные факторы внешней среды рано или поздно утрачивают свое значение, трансформируясь во «внутреннюю причину» патологических состояний и процессов и действуя уже по стереотипу общебиологических закономерностей.

Диатез сам по себе — не болезнь, а нарушение адаптации организма к внешней среде в виде готовности к гиперергическим, а иногда и к аллергическим индивидуальным ответам. Диатез в общей педиатрической практике расценивается как пограничное состояние, которое может трансформироваться в болезнь под влиянием экзогенных (инфекций, травм, психосоциальных воздействий) и эндогенных факторов — общего снижения иммунологической защиты вследствие генетически обусловленных аномалий и неблагоприятного внутриутробного развития (токсикоз, плохое питание, воздействие вредностей и т. п.).

В психиатрии проблема диатеза практически не разрабатывалась. Ближе всего к ней подошел А. В. Снежневский (1972), который с позиций общей патологии рассматривал ее в рамках понятия *pathos* — состояния, которое включает в себе лишь возможность развития патологического процесса (болезни, или *nosos*). Относя диатезы к *pathos*, он характеризовал их как своеобразные реакции на физиологические раздражения, проявляющиеся предрасположенностью к некоторым заболеваниям. Более подробно см. том 1, глава 3 «Этиология и патогенез психических болезней. *Nosos* и *pathos* в психиатрии».

С. Ю. Циркин (1995) рассматривает психический диатез как общую конституциональную предрасположенность к психическим заболеваниям, в которой имеются маркеры (признаки) этого предрасположения (клинические и биологические), в большинстве случаев еще малоизученные. По мнению С. Ю. Циркина, к числу клинических признаков относится широкий спектр функциональных психических нарушений — личностные аномалии, повышенная уязвимость в отношении возникновения реактивных состояний и наличие эндогенной фазности их динамики, без формирования дефекта. Для психического диатеза в целом нехарактерны, по его мнению, специфичные признаки предрасположения к определенному психическому заболеванию. Наибольшее развитие проблема психического

диатеза получила при изучении шизофрении. Опыт, накопленный детскими психиатрами Научного центра психического здоровья РАМН в процессе многолетнего изучения детей из группы высокого риска по шизофрении, позволил выявить особенности шизофренического диатеза, названного шизотипическим [Козловская Г. В., Горюнова А. В., Римашевская Н. В., 1986].

Феномен *шизотипического диатеза* был отнесен к ряду эндогенных психопатологических проявлений нарушения развития — психическому дизонтогенезу, в основе которого лежит изменение темпа и качества созревания мозговых функций и который может быть определен как дисгармония психофизического развития.

Дисгармония психофизического развития может проявляться как задержкой темпов созревания (24,7 % случаев), так и акселерацией (8,5 %), но чаще речь идет о дисрегулярности развития, характеризующейся отсутствием плавности и последовательности перехода от одной ступени развития к другой. Это могут быть кратковременные остановки в развитии, скачки и «псевдозадержки». В этих случаях наблюдается диссоциация развития, которая выражается следующими тремя феноменами: а) переслаивания (или сосуществования) в общем психофизическом состоянии ребенка разных по степени развития функций и систем; б) парадоксальности в виде одновременно существующих сверхчувствительности (психической и вегетативной) и «бесчувственности» к внешним раздражителям, особенно заметной на уровне тактильной сенсорики; в) амбивалентности всех психических проявлений. К этим феноменам может быть добавлена и дефицитарность психической организации в целом, которая проявляется общей нивелировкой, приглушенностью всех психических реакций (эмоционально-волевых, коммуникативных и др.), а также психоневрологических расстройств. Этот комплекс в целом, несмотря на то что он проявляется в младенческом возрасте, отдаленно напоминает шизофреническое «расщепление», т. е. схизис психофизического состояния.

Для понимания клинических проявлений шизотипического диатеза важно также отметить особенность онтогенеза у детей из группы высокого риска развития шизофрении, установленную L. Erlenmeyer-Kimling и соавт. (1987, 1997). Речь идет о сохранении в психике ребенка форм функционирования, свойственных предыдущему этапу развития, а иногда и оживление архаичных функций, что создает своего рода «информационную перегрузку», нарушение взаимоотношений между новым и старым в проявлениях человеческой психики, приводя к искажению или блокаде «функций фильтра» сенсорной информации и диссоциации между реакциями, обусловленными функцией коры, конструирующей высшие формы поведения человека, и адаптивными реакциями подкоркового генеза. С позиций «информационной перегрузки» может быть понятен, в частности, и феномен парадоксальности и чрезмерного консерватизма в поведении младенцев и детей из группы высокого риска развития шизофрении, который, возможно, является своего рода защитой от такой перегрузки.

Излагаемые ниже особенности психики при шизотипическом диатезе основаны на наблюдении и обследовании с применением методики ГНОМ<sup>1</sup> детей больных шизофренией родителей в возрасте младенчества и малышей до 3 лет.

**Клинические проявления шизотипического диатеза.** Последний отличается прежде всего проявлениями собственно дизонтогенеза, т. е. нарушениями развития, которые выражаются в виде 4 групп расстройств: 1) дисгармония психофизического развития; 2) дисрегулярность или неравномерность развития; 3) диссоциация развития; 4) дефицитарность психических проявлений.

Уже на ранних этапах онтогенеза у детей выявляются психические отклонения, напоминающие психические расстройства, свойственные лицам более старшего возраста, естественно, с рядом возрастных особенностей, определяемых унитарными, или первичными, актами младенческого периода условно-безусловных реакций в структуре оборонительного, коммуникативного, ориентировочного и эмоционального поведения, а также в психобиологических системах мать — дитя, сон — бодрствование и в пищевых ритуалах, составляющих основу довербального поведения новорожденного.

Психопатология раннего возраста имеет следующие особенности: мозаичность клинической симптоматики в виде сочетания психических нарушений с проявлениями нарушения развития; «спаянность» психических расстройств с неврологическими нарушениями; сосуществование позитивных и негативных симптомов; рудиментарность психопатологических феноменов (микросимптоматика).

К сказанному следует добавить и транзиторность клинических явлений. Патологические реакции и состояния могут протекать на субклиническом уровне в виде эпизодов, фаз с большими временными промежутками между ними. Вместе с тем повторяемость возникшего феномена, внезапность развития соответствующей реакции при отсутствии отчетливого внешнего повода, выраженность и клинический полиморфизм реакции свидетельствуют о переходе субклинического уровня реагирования на патологический.

У детей происходит расстройство всех сфер жизнедеятельности организма. В инстинктивно-вегетативной сфере это выражается диссомниями, извращенными реакциями на голод и микроклиматические раздражители. Отмечаются отсутствие или снижение «пищевой доминанты» в пищевом поведении, симптом пика, патологические влечения, снижение и извращение инстинкта самосохранения, с одновременными протопатическими реакциями паники, консерватизмом и ригидностью защитных ритуалов, феномен тождества. Как правило, перечисленные расстройства развиваются на фоне различных соматовегетативных дисфункций. Описанные нарушения могут быть отмечены начиная со 2-го месяца жизни.

Эмоциональная сфера: с первых 2 мес жизни ребенка отмечаются и эмоциональные нарушения. Они проявляются искажением созревания формулы комплекса оживления, эмоциональной ригидностью и превалированием отрицательного полюса настроения, отсутствием или слабостью эмоционального резонанса, истощаемостью эмоциональных реакций, их неадекватностью и парадоксальностью. На фоне такой общей характеристики эмоционального реагирования у детей с младенческого возраста отмечаются и более выраженные дистимии, дисфории, реже гипомании, протопатические страхи, реакции паники (преимущественно ночные). Особенно частыми являются признаки депрессии: депрессии с фобиями, маскированные соматовегетативным компонентом, со стойким снижением массы тела и анорексией, эндогенным ритмом настроения. Среди большого разнообразия депрессивных реакций выявлены два их относительно очерченных варианта — «младенческая депрессия» (после родового дистресса) и «депривационная депрессия».

Расстройства познавательных функций наиболее часто выражаются в искажении игровой деятельности в виде стереотипных ригидных игровых манипуляций с предметами неигрового назначения. Иногда они приобретают характер навязчивых действий с элементами одержимости. В структуру нарушений познавательной сферы входят также симптомы искажения самосознания и самоощущения ребенка. Это проявляется в виде упорного патологического фантазирования с перевоплощением и утратой самосознания себя ребенком, а также нарушений идентификации пола в более старшем возрасте (3—4 года).

Характерны также нарушения внимания, наблюдающиеся с 1-го месяца жизни ребенка. Они выражаются застывшим «кукольным» взглядом или взглядом «в никуда», что обычно сопряжено с феноменами «ухода в себя» (без расстройств сознания) в форме непродолжительных «отключений» от окружающей среды. Среди расстройств внимания наблюдается феномен «гиперметаморфоза» (сверхвнимания) и избирательность внимания. В этих случаях концентрация внимания бывает одновременно мимолетной в принудительной ситуации и ригидной в самопроизвольной деятельности.

Важным компонентом изменения психического состояния является феномен активности (произвольной и пассивной), отражающей волевою активность детей с шизотипическим диатезом. Активность в целом характеризуется дисрегулярностью, диссоциацией и парадоксальностью; отмечаются избирательность и амбитендентность. Если в одной ситуации ребенок пассивен, безволен и апатичен, в другой он может быть неутомимым, упорным и ригидным.

С вышеизложенными особенностями психопатологии раннего возраста тесно связаны изменения общего (социального) поведения и общения. Нарушения социального поведения проявляются задержкой и искажением навыков опрятности и самообслуживания, а также стереотипией поведения в виде бессмысленных ритуалов при засыпании, приеме пищи, одевании, в игре. Нарушения же общения проявляются негативным отношением к матери или амбивалентной симбиотической связью с нею, феноменом протодиакриза и страхом людей (антропофобией) с одновременным безразличием к ним вообще. Достаточно часто отмечается аутистическое поведение, которое, прослеживаясь с первых месяцев жизни, к возрасту 1 года и старше становится более выраженным, достигая степени «псевдослепоты» и «псевдоглухоты».

В нарушениях функции общения большое место занимают расстройства речи: истинные и псевдозадержки речи, а также элективный мутизм, эхолалии, речевые стереотипии, неологизмы, «запинки» и расстройства типа «заикания».

Среди двигательных нарушений наиболее часто отмечаются микрокататонические симптомы и феномены, относящиеся к специфической неврологической патологии.

Как уже говорилось, для шизотипического диатеза характерна «спаянность» психических расстройств с неврологическими.

*Неврологические проявления шизотипического диатеза.* На 1-м году жизни уже достаточно четко выступают следующие феномены, нарушения адаптационно-приспособительных реакций в вегетативно-инстинктивной сфере с гиперчувствительностью к сенсорным раздражителям, нарушение ориентировочных рефлексов; нарушение формирования постурально-моторного развития на фоне диффузной мышечной гипотонии и снижение двигательной активности при отсутствии очаговых двигательных симптомов.

С первого года жизни определяются следующие неврологические нарушения: синдром гидроцефалии; клинические феномены, свидетельствующие о расстройстве координации и сопряженности функций III, IV, VI пар черепных нервов, «атаксия взора», неустойчивость взгляда при фиксации, недостаточность содружественных движений глазных яблок, конвергенции, дивергенции, окулогирные кризы; надсегментарные поражения VII, IX, XII пар черепных нервов, выражающиеся в нарушении в процессе развития сложных комплексных актов жевания, глотания, выразительности мимики, речи; мышечная гипотония в сочетании с динамической мышечной дистонией; изменение общей двигательной активности; нарушение гармоничности и скорости движений; нарушение содружественности

лево- и правосторонней ориентации движений; гипомимия и орофациальные гиперкинезы; гипотонически-гиперкинетические и гипокинетико-ригидные расстройства; диспрактические нарушения; двигательные стереотипии; атактические синдромы периода развития; нарушения темпа и общей выразительности речи; диссоциация развития речи; корковая дизартрия в период развития речи; речевые эхопризнаки; тактильная гипо- и гиперчувствительность; сенсорная гипо- и гиперчувствительность, расстройства сна, ночные крики; гипервентиляционные расстройства, аритмия ЧСС; лабильность вазомоторных реакций и дистальный гипергидроз; «игра» зрачков, транзиторный миоз, анизокория.

Одновременное наличие у ребенка многих из перечисленных симптомов, подчас необычные их комбинации и разная степень выраженности формируют в целом особый неврологический статус, не укладывающийся в рамки ни одного из известных неврологических синдромов. Общая дискордантность неврологических функций может рассматриваться как ключевой и интегральный признак неврологического статуса у детей из групп высокого риска развития шизофрении (как, впрочем, и при шизофрении вообще).

В связи с отмеченными психическими и неврологическими отклонениями представляют интерес данные *электроэнцефалографических исследований* детей с шизотипическим диатезом [Боровова А. И., Галкина Н. С., 1992; Строганова Г. А., 1995].

По данным ЭЭГ, у детей из групп высокого риска развития шизофрении на фоне различной степени выраженности незрелости биоэлектрической активности выявлены признаки патологического электрогенеза в виде гиперсинхронности физиологических волновых форм и аномальной активности. Последняя выражается накоплением «пачечной» -активности. Увеличение мощности р-волновой активности свидетельствует об усилении явлений раздражения коры головного мозга, обусловленной нарушением лимбико-ретикулярных влияний. У части больных регистрируются также высокоамплитудные низкочастотные (8—12 Гц) сонные веретена с максимумом их представленности в лобных областях. Отмеченные изменения на ЭЭГ до некоторой степени коррелируют с особенностями клинической картины шизотипического диатеза: случаи повышения -активности отличаются большей выраженностью аутистического компонента, в то время как наличие сонных веретен более характерно для формирующейся мозаичной психопатии с шизоэпилептоидными и шизоаффективными акцентуациями в будущем.

Приведенные особенности ЭЭГ могут быть значимыми в оценке дизонтогенеза мозга при психическом диатезе, а также оказаться полезными при диагностике и определении прогноза здоровья ребенка в первые годы жизни, что в группах высокого риска по психической патологии имеет особое значение в силу неспецифичности и стертости клинических проявлений.

**Варианты шизотипического диатеза.** Были выделены 3 варианта шизотипического диатеза, основанных на степени его выраженности: шизотипический диатез в виде отдельных стигм или слабовыраженных признаков дизонтогенеза; выраженный шизотипический диатез, в картине которого на фоне явлений дизонтогенеза выступают психические нарушения пограничного уровня; шизотипический диатез с форпост-симптомами эндогенных психозов.

Первые два варианта отмечаются в основном в младенчестве, начиная с 1-го месяца жизни, третий может выявляться в 1-й год жизни, но чаще на 2-м году. Пролонгированные фазы субпсихотических состояний шизофренического спектра становятся различимыми только в дошкольном возрасте и у более старших детей. Степень выраженности шизотипического

диатеза в течение первых 3 лет жизни может меняться по мере развития ребенка как в сторону утяжеления расстройств, так и уменьшения их.

После 3-летнего возраста, если шизотипический диатез остается достаточно выраженным, он начинает постепенно трансформироваться в шизоидные черты личности от акцентуаций характера (крайний вариант нормы) до выраженной шизоидии, иногда с форпост-симптомами эндогенного психоза, но без признаков манифестации заболевания. Возможна трансформация шизотипического диатеза в ранний детский аутизм и шизофрению, а также его полная компенсация до практического выздоровления. В этом смысле первый вариант, естественно, более благоприятен, хотя большая степень его выраженности не всегда означает неблагоприятный прогноз.

Эпидемиологические исследования, проведенные в 1985—1992 гг., показали, что распространенность шизотипического диатеза у детей раннего возраста — 1,6 %.

Таким образом, шизотипический диатез представляют собой один из вариантов специфического диатеза или предрасположения (в данном случае к шизофрении) в общей группе недифференцированных психических диатезов. По-видимому, возможны клинические формы предрасположения и к другим психическим заболеваниям — аффективным, личностным, пароксизмальным, психосоматическим. К таким диатезам некоторые авторы склонны относить и невропатию, оценивая ее как форму психовегетативного диатеза, или предрасположения к личностным аномалиям (астеническая психопатия) и психосоматическим заболеваниям. Однако проблема диатезов по отношению к другим, помимо шизофрении, психическим заболеваниям мало разработана и требуются дальнейшие активные исследования.

## **Глава 5. Общие принципы лечения и профилактики психического дизонтогенеза**

Вопросы лечения и психопрофилактики психического дизонтогенеза в настоящее время активно разрабатываются как в зарубежной, так и в отечественной психиатрии раннего возраста. Характер психопрофилактических мероприятий обуславливается содержанием факторов риска возникновения психического дизонтогенеза: первичные превентивные меры (в том числе улучшение родовспоможения и антенатального здоровья плода); программы вторичной психопрофилактики (включая медикаментозное лечение); различные реабилитационные мероприятия.

Медикаментозное лечение нарушений психического развития довольно разнообразно, но неспецифично и направлено на улучшение процессов метаболизма нервной ткани (ноотропы, аминокислоты, витамины группы В, биогенные стимуляторы и т. п.) и усиление мозгового кровотока (кавинтон, никошпан и др.). Детям с психическим дизонтогенезом показаны препараты кальция, фосфора, железа, фитин и др. При сопутствующих неврологических и психопатологических синдромах назначают антиконвульсанты, дегидратирующие и эндокринные средства, транквилизаторы и психотропы.

Медикаментозное лечение проводят индивидуально, курсами с интервалами в 2—3 мес. Важное значение в стимуляции возрастных, особенно психомоторных навыков, занимают лечебная гимнастика и массаж. Параллельно со стимуляцией общего физического состояния и моторики необходимо проводить целенаправленную стимуляцию и коррекцию нарушенных и находящихся в процессе развития психических функций.

Опыт диагностической и лечебно-профилактической работы у детей раннего возраста с проявлениями психического дизонтогенеза позволил сформулировать концепцию ранней

профилактики этих психических нарушений. Она должна опираться на законы психического развития в раннем онтогенезе, которые проявляются через ряд психосоциобиологических феноменов в психической деятельности младенца и малыша — психическую активность, компетенцию и привязанность. Базисом являются филогенетически древние инстинкты свободы, любознательности и эмоционального голода. Данные инстинктивные потребности психической жизни ребенка под влиянием среды формируются в специфические для раннего онтогенеза психосоциобиологические интраструктуры психики. Последние формируют у ребенка знание об окружающей среде, возможность ее прогнозирования и управления ею и эмоциональную привязанность к окружающему миру и людям через способность к эмоциональному резонансу в ответ на воздействие окружающей среды. Перечисленные психосоциобиологические феномены лежат в основе как будущего психического здоровья человека, так и психических нарушений, в том числе психического дизонтогенеза. Высказываемая концепция психопрофилактики исходит из теоретических и экспериментальных разработок психологов: Л. С. Выготского — о психической активности, В. П. Симонова — об эмоциональном резонансе и эмоциональном голоде, М. Клейн — о теории привязанности и Л. Бонд — о феномене компетенции младенца и малыша в процессе развития. Все эти предпосылки нашли подтверждение в эмпирическом опыте психологии младенца, а позднее в педопсихиатрии (микрopsихиатрии — в отечественной терминологии). Из многих исследовательских результатов известно, что младенец уже с возраста 2 мес, а по-видимому, и раньше, активно иницирует контакт с действительностью и формирует ее под свои нужды, если взрослый активно помогает ему в этом. Самостоятельное взаимодействие младенца с внешним миром, освоение им этого мира создает условия для стимуляции психического здоровья ребенка, причем даже при изначально неблагоприятных биологических и микросоциальных обстоятельствах. Это происходит с помощью формирования новых интрапсихических систем как собственных адаптивных реакций ребенка, которые могут позволить избежать вредных последствий повреждающих факторов.

Основным запускающим и формирующим механизмом психического здоровья ребенка является окружающая его среда: для младенца — это состояние психосоциобиологической системы, или диады мать — дитя. Понятно, что от состояния психического здоровья матери, но, главное, от ее взаимоотношений с ребенком, зависят и состояние его психического здоровья, и его развитие. Большое значение имеет адекватность и сила эмоциональных реакций матери, связанных с качеством сформированной у нее такой интрапсихической структуры, как материнское чувство. Последнее складывается у матери во время беременности, но начало его лежит во всей ее предыдущей жизни. Материнское чувство обуславливает желательность или нежелательность ребенка, которые могут быть скрытыми и неосознанными матерью. Материнское чувство регулирует отношения между матерью и ребенком в диаде мать — дитя, а следовательно, и участвует в формировании у ребенка основных его интрапсихических структур. Недостаточность или искаженность материнского чувства нарушает материнско-детские взаимодействия, тормозит развитие основных интрапсихических систем и лежит в основе материнской депривации. Именно смягчение действия материнской депривации, если она уже есть, предотвращение ее появления через стимуляцию материнского чувства у матери еще на этапе беременности и позже; повышение компетенции матери во взаимодействии и понимании младенца и малыша; регулирование формирования основных интрапсихических систем младенца — активности, компетентности, привязанности — лежат в основе всей новой системы ранней психопрофилактики нарушений психического развития, начиная с младенчества. Не меньшую роль играет «эффективность среды», т. е. возможность создания оптимальных условий для комфортного самоощущения ребенка как фактора профилактики психического дизонтогенеза.



Ведущие задачи такой психопрофилактики — это диагностика и коррекция аномалий развития психических функций младенца и малыша; выявление, диагностика и коррекция отклонений внутрисемейных отношений между родителями и детьми; психологическая подготовка матери к материнству, а отца к отцовству; стимуляция их родительских чувств, повышение их компетентности в обращении и понимании своего ребенка, а также активное стимулирование психического здоровья самого ребенка через стимуляцию развития его основных психических функций: речи, эмоциональных, волевых, внимания, познавательных, социального поведения, а также управление формированием основных интрапсихических систем ребенка.

В реализации изложенных задач большое значение может иметь развитие в области детской психиатрии нового раздела — *психиатрии младенчества*, или *микрпсихиатрии* [Козловская Г. В., Баженова О. В., 1995], которая базируется на комплексном биолого-социально-психологическом подходе к ребенку, начиная с периода его внутриутробного развития, новорожденности и первых лет жизни. Этот процесс отражает профилактическую направленность современной медицины с ее особым вниманием к выявлению факторов риска и начальных (с первых лет жизни) признаков патологии.

Особенности отдельных форм психического дизонтогенеза (детского аутизма, гиперкинетического синдрома и др.) были изложены в соответствующих разделах.