

**Особенности аутистического поведения у детей, подростков и взрослых с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (FXS)**

**Научный руководитель – Горбачевская Наталья Леонидовна**

*Мамохина У.А.<sup>1</sup>, Данилина К.К.<sup>2</sup>, Салимова К.Р.<sup>3</sup>*

1 - Московский государственный психолого-педагогический университет, Факультет клинической и специальной психологии, Москва, Россия, *E-mail: uliana.mamokhina@gmail.com*; 2 - Московский государственный психолого-педагогический университет, Факультет клинической и специальной психологии, Москва, Россия, *E-mail: d-kk@mail.ru*; 3 - Московский государственный университет имени М.В.Ломоносова, Москва, Россия, *E-mail: ksalimova@yandex.ru*

Синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (FXS), - это сцепленное с полом наследственное заболевание, характеризующееся интеллектуальными нарушениями, определенными фенотипическими особенностями и нарушениями аутистического спектра. Аутистическое поведение наблюдается у большинства детей с FXS, а в 30-60% случаев оно полностью соответствует диагностическим критериям расстройств аутистического спектра (РАС) [3, 4]. При этом обсуждается специфика аутистических проявлений при FXS по сравнению с таковыми при других (недифференцированных) формах РАС [5, 1].

Целью настоящего исследования является выявление особенностей аутистической симптоматики у детей, подростков и взрослых с FXS. В исследовании приняли участие 32 испытуемых с подтвержденным генетическим анализом FXS в возрасте от 2,5 до 28 лет. Для оценки аутистических проявлений использовался Социально-коммуникативный опросник (SCQ), бланк “В течение жизни”. Данный опросник входит в протокол комплексного психологического обследования при подозрениях на РАС, в том числе при FXS [2]. Помимо общего балла, указывающего на риск наличия РАС, опросник позволяет оценить особенности отдельных сфер, связанных с РАС: коммуникации, социализации и стереотипного и повторяющегося поведения. Для проверки гипотезы о неоднородном вкладе социально-коммуникативных проявлений и стереотипного поведения для каждого испытуемого был рассчитан относительный балл для этих двух субшкал (субшкалы социализации и коммуникации были объединены в единую шкалу социально-коммуникативного поведения). Этот балл рассчитывался как отношение набранных испытуемым баллов к максимально возможному количеству баллов по данной субшкале и выражался в процентах. Чем выше показатель относительного балла, тем более выражены у испытуемых трудности в соответствующих сферах.

Из 32 испытуемых половина (16) набрала общий балл, превышающий пороговое значение, что говорит о риске наличия РАС. Общий балл не был связан с возрастом испытуемых и использованием ими устной речи для коммуникации.

Была выявлена слабая достоверная корреляция ( $r=0,353$ ,  $p<0,05$ ) между относительными баллами для социально-коммуникативного и стереотипного поведения. Однако в исследованной выборке выраженность симптомов, связанных со стереотипным поведением была достоверно выше, чем выраженность социально-коммуникативных симптомов ( $p=0,0007$ ). Относительный балл по субшкале “социально-коммуникативное поведение” варьировал от 4,3% до 91,3% со средним значением 39,8%. Относительный балл по субшкале “стереотипное и повторяющееся поведение” варьировал от 0% до 100% со средним значением 60,3%.

Интересно, что данные различия оказались выраженными в группе испытуемых, не набравших достаточно баллов по опроснику SCQ для отнесения к группе риска РАС

( $p=0,0019$ ). Относительный балл субшкалы “социально-коммуникативное поведение” у них варьировал от 4,4% до 34,8% (среднее 23,1%), субшкалы “стереотипное и повторяющееся поведение” - от 0% до 85,7% (среднее 49,1%). Среди испытуемых, отнесенных к группе риска РАС, различия между выраженностью социально-коммуникативных нарушений и стереотипного поведения не были статистически значимыми ( $p=0,1272$ ). Относительный балл субшкалы “социально-коммуникативное поведение” в этой группе варьировал от 25,0% до 91,3% (среднее 56,6%), субшкалы “стереотипное и повторяющееся поведение” - от 28,6% до 100% (среднее 71,4%).

Тем не менее, испытуемые группы риска РАС имели достоверно более высокие баллы по обоим субшкалам, чем испытуемые без риска РАС (для социально-коммуникативного поведения  $p=0,000002$ ; для стереотипного и повторяющегося поведения  $p=0,0234$ ).

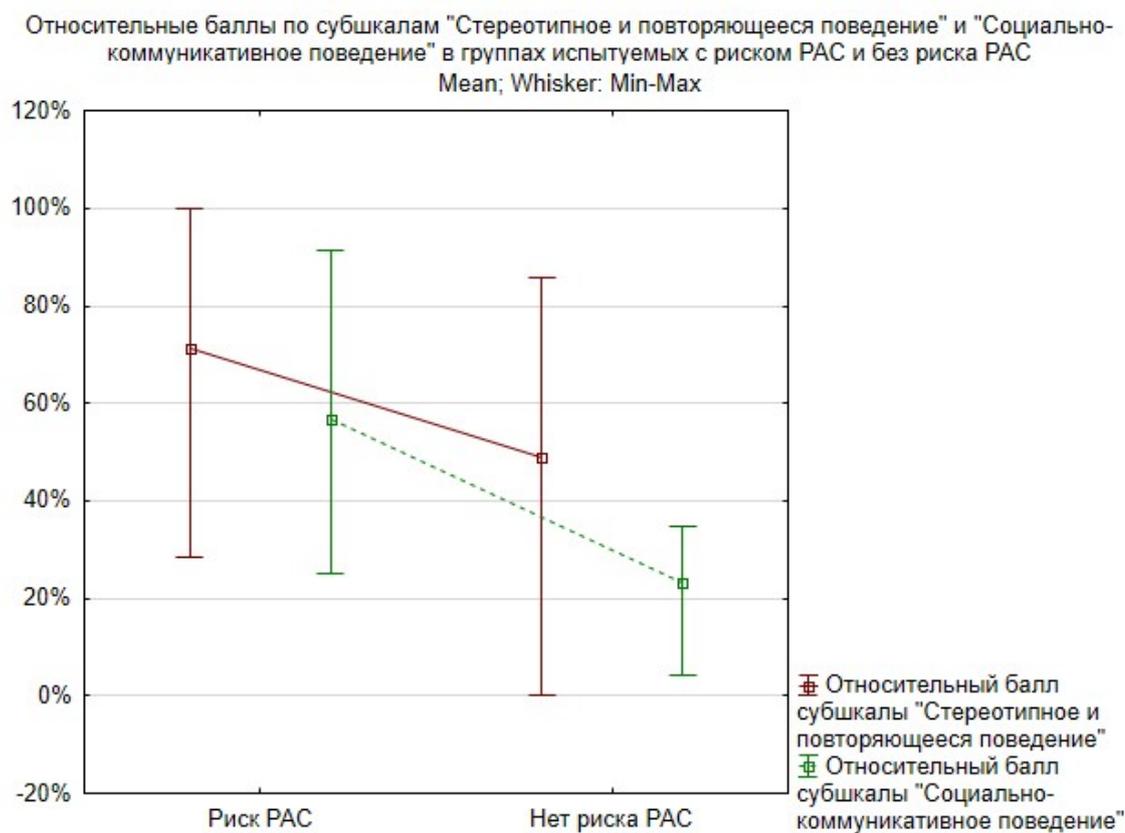
Таким образом, по результатам применения Социально-коммуникативного опросника SCQ 50% испытуемых вошли в группу риска по наличию РАС. У этих испытуемых не было выявлено статистически значимых различий между выраженностью социально-коммуникативных особенностей и стереотипного поведения. У испытуемых, не вошедших в группу риска РАС, такие различия были выявлены. При этом испытуемые группы риска РАС имели достоверно более высокие баллы по обоим субшкалам, чем испытуемые без риска РАС. Можно заключить, что хотя дети, подростки и взрослые с FXS, не вошедшие в группу риска РАС, имеют менее выраженные нарушения в социально-коммуникативной и поведенческой сфере, нарушения поведения, связанные с его стереотипностью, преобладают у них по сравнению с нарушениями в области общения и социализации. Даже у людей, не вошедших в группу риска РАС, уровень стереотипного и повторяющегося поведения был существенно выражен. Подобное поведение может служить фактором дезадаптации для людей с FXS даже без наличия у них РАС, поэтому дальнейшие исследования в области повторяющегося поведения при FXS представляются важными как с теоретической, так и с практической точки зрения.

Работа поддержана грантом РФФИ 19-013-00750.

### Источники и литература

- 1) Данилина К.К. Социально-психологические особенности детей и подростков с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X. Дефектология. 2016. № 5. С. 10-20.
- 2) Переверзева Д.С., Тюшкевич С.А., Мамохина У.А., Данилина К.К. Комплексный подход к диагностике детей с РАС на примере клинического случая, связанного с мутацией гена FMR1. Аутизм и нарушения развития. 2017. Т. 15. № 4 (57). С. 42-46.
- 3) Hagerman, R.J., Berry-Kravis, E., Kaufmann, W.E. et al. Advances in the treatment of fragile X syndrome. Pediatrics, 2009, 123 (1): 378–390.
- 4) Lee, M., Martin, G.E., Berry-Kravis, E., Losh, M. A developmental, longitudinal investigation of autism phenotypic profiles in fragile X syndrome. Journal of Neurodevelopmental Disorders, 2016. 8:47.
- 5) Niu M, Han Y, Dy ABC, Du J, Jin H, Qin J, Zhang J, Li Q, Hagerman R.J. Autism Symptoms in Fragile X Syndrome. J Child Neurol. 2017 Sep;32(10):903-909. doi: 10.1177/0883073817712875. Epub 2017 Jun 15. Review. PubMed PMID: 28617074.

### Иллюстрации



**Рис. 1.** Относительные баллы по субшкалам "Стереотипное и повторяющееся поведение" и "Социально-коммуникативное поведение" в группах испытуемых с риском РАС и без риска РАС