

Возрастная динамика психологических показателей у детей и взрослых с моногенной формой аутизма - синдромом Мартина-Белл

Научный руководитель – Горбачевская Наталья Леонидовна

Данилина К.К.¹, Салимова К.Р.², Мамохина У.А.³

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

Синдром Мартина-Белл представляет собой наследственное заболевание, наиболее частую причину умственной отсталости у лиц мужского пола, а также наиболее часто встречающуюся моногенную форму аутизма. На него приходится не менее 6% случаев недифференцированных форм расстройств аутистического спектра. Распространенность синдрома составляет приблизительно 1:5000 у лиц мужского пола и 1:8000 у лиц женского пола. Данное нарушение возникает при полной мутации гена *FMR1* и связанным с ней уменьшением количества белка FMRP. Дефицит этого белка приводит к характерным для синдрома особенностям: выраженной задержке когнитивного развития, аутистическим проявлениям, задержке речевого развития, снижению навыков адаптивного поведения. Эти особенности могут проявляться у разных людей в различной степени, в зависимости от разного количества белка FMRP. Кроме того, они могут изменяться в зависимости от возраста ребенка [7]. В литературе представлено относительно небольшое количество работ, в которых исследуются возрастные особенности таких показателей, как уровень интеллекта, навыки адаптивного поведения и уровень аутистических проявлений у людей с синдромом Мартина-Белл [1, 2, 3, 4, 5, 6]. Именно эти показатели ощутимо влияют на качество жизни людей с синдромом Мартина-Белл.

Целью работы является изучение возрастных особенностей комплекса психологических характеристик у лиц с синдромом Мартина-Белл.

Материалы и методы исследования. В исследовании принимали участие 61 человек (55 лиц мужского пола и 6 участниц женского пола) с подтвержденным генетическим диагнозом «Синдром Мартина-Белл» в возрасте от 2 лет 3 месяцев до 34 лет 1 месяца. Были выделены 5 групп испытуемых согласно их хронологическому возрасту на основании общепринятой медицинской классификации: от 1 до 3 лет (10 чел.), от 4 до 7 лет (18 чел.), от 8 до 12 лет (17 чел.), от 13 до 16 лет (8 чел.) и от 17 лет и старше (8 чел.). Проводилась психологическая диагностика с помощью методик SCQ (социально-коммуникативный опросник), CARS-2 (рейтинговая шкала детского аутизма), VABS-II (шкала адаптивного поведения Вайнленд) и шкалы невербального интеллекта КАВС-II (тест на интеллект Кауфманов). Проводилась статистическая обработка данных: дисперсионный анализ, корреляционный анализ.

Результаты. Корреляция баллов SCQ с возрастом выявила тенденцию к увеличению симптоматики аутизма в группе 8-12 лет и затем ее снижение в старшем возрасте. В группе 8-12 лет наблюдаются достоверно более высокие баллы по сравнению с группами 4-7 лет и 13-17 лет и максимальные по сравнению с другими возрастными группами. Выявлена отрицательная корреляция шкалы «Адаптация» и балла по опроснику SCQ, бланк "в течение жизни". По CARS-2 также наблюдается тенденция к снижению аутистических проявлений в самой старшей возрастной группе 18-35 лет. Показатели уровня адаптации

приблизительно одинаково снижены во всех возрастных группах (не выше 70). По всем навыкам («Коммуникация», «Социализация», «Повседневные житейские навыки») самые высокие показатели характерны для группы 1-3 года. В возрасте 4-7 лет они либо незначительно снижаются, либо не изменяются. Самые низкие показатели по всем навыкам наблюдаются в группе 8-12 лет. В старшем возрасте (18-35 лет) коммуникация и социализация снижаются по сравнению с предыдущей возрастной группой, а значения уровня повседневных навыков увеличивается. Похожая тенденция характерна для балла адаптации. Самые низкие значения адаптации наблюдаются в возрасте 8-12 лет, а самые высокие - в 1-3 года. Показатели когнитивного развития снижены (NVI от 46 до 67), наибольшее значение невербального интеллекта наблюдается в группе 4-7 лет (66,7), которое, тем не менее, значительно ниже возрастной нормы. В старших возрастных группах наблюдается тенденция к снижению невербального интеллекта.

Выводы. Выявлен специфический профиль адаптивного поведения, где самые высокие показатели характерны для возраста 1-3 года, самые низкие - для возраста 8-12 лет, а затем они выходят на стадию плато. Аутистические проявления у детей с синдромом Мартина-Белл достоверно выше в возрастном диапазоне 8-12 лет по сравнению с другими возрастными диапазонами. Выявлена отрицательная корреляция уровня адаптации и аутистических проявлений. Интеллектуальные нарушения сохраняются на всех исследованных возрастных диапазонах.

Полученная информация может быть полезна для разработки образовательных стратегий и тактики психологического сопровождения, приводящих к улучшению качества жизни людей с синдромом Мартина-Белл.

Работа поддержана грантом РФФИ 19-013-00750

Источники и литература

- 1) Горбачевская Н.Л. и др. Факторы, влияющие на успешность преодоления расстройств аутистического спектра // Аутизм и нарушения развития. 2016. Том 14. № 4. С. 39–50.
- 2) Горбачевская Н.Л., Сорокин А.Б., Данилина К.К. Возрастные изменения нейрофизиологических характеристик у детей в норме и при синдроме умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (FRAXA) // Психологическая наука и образование. 2014. Том 19. № 4. С. 36–45.
- 3) Данилина К.К. Особенности психолого-педагогического сопровождения детей с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (синдром Мартина-Белл) Дефектология, 2018, № 3. С. 3-9.
- 4) Данилина К.К. Социально-психологические особенности детей и подростков с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X. Дефектология, 2016, № 5. С. 10-20.
- 5) Данилина К.К., Переверзева Д.С., Горбачевская Н.Л., Батышева Т.Т. Особенности социальной адаптации детей и подростков с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X (синдром Мартина-Белл) // Детская и подростковая реабилитация, 2014. № 2 (23). С. 24-32.
- 6) 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. Том 15. № 4. С. 42–46.

- 7) Hagerman R.J., Berry-Kravis E., Hazlett H. et al (2017) Fragile X syndrome. Nature reviews. Disease primers;29 (3).