

*Л.Ю. Лебедева***ФАКТОРЫ РИСКА И СОЦИАЛЬНЫЙ СТАТУС ДЕТЕЙ
С РАССТРОЙСТВОМ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА,
ПРОЖИВАЮЩИХ В ОРЕНБУРГСКОЙ ОБЛАСТИ***Научный руководитель: канд. мед. наук, доц., Л.М. Гордиенко**Кафедра факультетской педиатрии**Оренбургский государственный медицинский университет, г. Оренбург**L.Y. Lebedeva***RISK FACTORS AND SOCIAL STATUS OF CHILDREN WITH AUTISM
SPECTRUM DISORDER LIVING IN THE ORENBURG REGION***Tutors: PhD, associate professor L.M. Gordienko**Department of Faculty Pediatrics**Orenburg State Medical University, Orenburg*

Резюме. Расстройство аутистического спектра (РАС) — это гетерогенное, поведенчески определяемое расстройство нервного развития. За последние два десятилетия распространенность расстройств аутистического спектра постепенно возросла. В этой статье мы рассматриваем ведущие факторы риска, возможные причины, генетические мутации, которые участвуют в развитии расстройства аутистического спектра, а также обсуждаем воздействие социальных факторов на возникновение и течение РАС.

Ключевые слова: расстройство аутистического спектра, дети, факторы риска, социальные факторы, генетические мутации.

Resume. Autism spectrum disorder (ASD) is a heterogeneous, behaviorally defined disorder of nervous development. Over the past two decades, the prevalence of autism spectrum disorders has gradually increased. In this article, we consider the leading risk factors, possible causes, genetic mutations that are involved in the development of autism spectrum disorder, and also discuss the impact of social factors on the occurrence and course of autism.

Keywords: autism spectrum disorder, children, risk factors, social factors, genetic mutations.

Актуальность. В настоящее время общепринятой концепции этиологии и патогенеза РАС не существует. Однако имеют место различные гипотезы возникновения болезни. Гипотеза обусловленности РАС генетическими факторами и факторами окружающей среды, среди которых: генетические мутации (FRAXA (симптом хрупкости X-хромосомы), TSC (туберкулезный склероз), 15q11-q13 (Ангельмана), 22q11.2 (Ди Джорджи), MeCP2 (Ретта), C-MET-аллель-C - нарушение ЖКТ, SHANK3, CNTNAP2) [1].

Очевидно, что генетическая архитектура РАС чрезвычайно разнообразна, с различной частотой участия аллелей (вариантных областей внутри гена, которых у человека есть две копии, по одной унаследованной от каждого родителя). Наиболее распространенные модели наследования аллелей, связанных с РАС, представляют собой доминантный вариантный тип, тогда как рецессивные модели наследования встречаются редко, а модели наследования, сцепленные с X-хромосомой или *de novo*, очень редки. Типы вариантов могут включать крупные хромосомные перестройки, варианты числа копий (CNV), небольшие инсерции/делеции (инделлы) и однонуклеотидные варианты (SNV) [2].

Недавние обзоры указывают на важную роль металлических нейротоксинов при РАС и взаимодействие нейротоксических химических веществ с нейротрансмиттерами. И алюминий, и ртуть являются преобладающими нейротоксичными элементами, их химическая форма может проникать через гематоэнцефалический барьер. Прием этих нейротоксических соединений женщинами детородного возраста увеличивает риск РАС. Установлено, что воздействие нейротоксичных химических веществ приводит к изменениям в нейрорецепторных системах, связанных с РАС [3].

Физическое, психическое и психологическое благополучие, а также финансовое положение семьи на протяжении всей беременности являются важными факторами, влияющими на развитие и здоровье плода.

Инфекция, метаболический синдром или кровотечение во время беременности относятся к числу состояний, связанных с аутизмом. Материнское кровотечение во время беременности в значительной степени связано с повышенным риском аутизма – почти 81%. Метаболические синдромы, включая гестационный сахарный диабет, гипертонию и ожирение, открывают путь к гипоксии внутриутробно, что приводит к задержке развития мозга, индукции изменений миелинизации, изменению адгезия мембран и дефицит нейронов гиппокампа (область мозга, которая активно участвует в развитии аутизма).

Вирусные инфекции у матери, включая краснуху, корь, грипп, герпес и цитомегаловирус, а также бактериальные инфекции, такие как пневмония и сифилис, в первом или во втором триместре наносят вред эмбриону и повышают риск аутизма. Такой результат обусловлен аномальной активацией материнского иммунитета и, как следствие, повышенным уровнем воспалительных цитокинов, которые влияют на развитие эмбрионального мозга и изменяют нейропатофизиологический статус, следовательно, увеличивая риск аутизма [6].

По данным литературы пренатальное использование лекарственных препаратов увеличивает риск развития аутизма на 68%, вероятно, из-за того, что некоторые лекарства проникают через плаценту и нарушают развитие плода, оказывая на него тератогенное воздействие. Например, использование противоэпилептических препаратов, таких как вальпроевая кислота, приводит к развитию вальпроатного синдрома плода из-за усиления окислительного стресса и изменения структуры экспрессии генов, что впоследствии приводит к задержке развития, недостаточной двигательной активности и постнатальным абберрациям роста. Более того, документально подтверждено, что парацетамол, который широко используется в качестве обезболивающего/жаропонижающего препарата, индуцирует апоптоз и некроз, подобно легионам, наблюдаемым в мозге аутистов. Кроме того, парацетамол вызывает окислительный стресс и нарушение регуляции иммунитета у людей. Другие лекарства демонстрируют повышенную восприимчивость к аутизму, такие как талидомид, обезболивающее, мизопростол, препарат-аналог простагландина для профилактики и лечения язв желудка в первом триместре, а также β 2-адренергические агонисты, такие как тербуталин, для лечения астмы [5].

Учитывая экономические, социальные, образовательные и психологические аспекты жизни семьи, аутичные дети и их семьи в основном имеют низкий

социально-экономический статус. Эти семьи неизбежно испытывают нездоровое, неадекватное общение и нереабилитированные условия жизни из-за финансовых проблем, профессиональных и психологических стрессов. Недоступность медицинских услуг и мест отдыха усугубляет проблемы и ухудшает физическое здоровье. Кроме того, воздействие стресса и тревоги создает постоянное психологическое напряжение для родителей, особенно беременной матери, тем самым увеличивая восприимчивость к развитию аутизма у ребёнка во время беременности. В литературе сообщается также о существовании связи между образованием родителей и риском развития аутизма [4].

Цель: Изучить факторы риска и выявить особенности социального статуса у детей с РАС, проживающих в Оренбургской области

Задачи:

1. Провести анкетирование родителей пациентов с РАС.
2. Выявить особенности социального статуса семьи ребёнка с РАС.
3. Изучить факторы риска развития у пациентов с РАС.

Материалы и методы. Проведено анкетирование родителей с оценкой факторов риска и социального статуса у 37 детей с РАС на базе Клиники адаптационной терапии ОрГМУ и ООО Медгард – Оренбург за 2020 - 2023 годы.

Результаты и их обсуждение. При анкетировании родителей нами установлены особенности социального статуса: 13,4% детей из многодетных семей, 26,6% детей проживают в частном доме, у 33,3% детей имеются домашние животные, 40% родителей испытывают финансовые трудности в семье, 86,6% детей рождены от родителей с высшим образованием. 100% детей находятся на инвалидности.

При анализе факторов риска установлено (n=37), что в 66,7% случаев медико-биологический анамнез отягощён по перенесенным инфекционным заболеваниям (вирусные/бактериальные) во время беременности, токсикозу – 46,7%, гестационному сахарному диабету – 11,6%, кесареву сечению – 35%, анестезии – 7%, введению окситоцина – 32%, использованию антибактериальной терапии – 35%, ожирению – 12%, недоношенности – 10%, хронической гипоксии плода - 83,6%. 46,6% семей имеют хронические заболевания. При этом в 6,6% случаев в семье выявляются поражения ЦНС наряду с отягощённой наследственностью по заболеваниям органов пищеварения - 64%, имеет место и отягощённый аллергологический анамнез - 11%.

Среди факторов риска нами выявлены отклонения в питании: 47% детей находились на искусственном вскармливании, из них 34,4% на раннем искусственном вскармливании; а также установлены факты нарушения пищевого поведения у 33,7% детей. При этом крайняя избирательность в еде – 41%. В этой группе детей в анамнезе установлено в 61% случае перенесенные кишечные инфекции в раннем возрасте. Выявлены дефицитные состояния по витамину Д (54,4%), В12 (17,7%), ферритину (34,4%).

Выводы: ранняя диагностика и профилактика факторов риска у детей с РАС, а также их социальная поддержка позволит в определённой степени повлиять на качество жизни маленького пациента.

Литература

1. Расстройство аутистического спектра у детей. Клинические рекомендации. 2020.
2. Meghan Styles¹, Dalal Alsharshani², Muthanna Samara³, Mohammed Alsharshani⁴, Azhar Khattab, M Walid Qoronfleh, Nader Al-Dewik. Risk factors, diagnosis, prognosis and treatment of autism. – 2020.
3. Autism Spectrum Disorder: Neurodevelopmental Risk Factors, Biological Mechanism, and Precision Therapy by Ling Wang Binquan Wang Chunyan Wu, Jie Wang an Mingkuan Sun
The Key Laboratory of Modern Toxicology, Ministry of Education, School of Public Health, Nanjing Medical University, Nanjing 211166, China. Int. J. Mol. Sci. 2023.
4. Mayada Elsabbagh, Linking risk factors and outcomes in autism spectrum disorder: is there evidence for resilience?. BMJ 2020; 368 doi: <https://doi.org/10.1136/bmj.l6880> (Published 28 January 2020)
5. Identification of de novo Mutations in the Chinese Autism Spectrum Disorder Cohort via Whole-Exome Sequencing Unveils Brain Regions Implicated in Autism. Bo Yuan et al., Neuroscience Bulletin, 2023.
6. И.Н. Захарова «Что должен знать педиатр о раннем детском аутизме, чтобы вовремя поставить диагноз?», Москва, 2021г.