

Диагностическая ценность скрининг-теста для медицинских работников на выявление расстройств аутистического спектра у детей раннего возраста

¹А. И. Кудлач, ¹Л. В. Шалькевич, ²О. С. Литвинова, ³А. А. Новиков
³К. И. Гринкевич, ³Р. И. Богдан, ³С. М. Поляков, ⁴М. Ф. Подоляк

¹Институт повышения квалификации и переподготовки кадров здравоохранения
Белорусского государственного медицинского университета, Минск, Беларусь

²Минский городской клинический центр детской психиатрии и психотерапии, Минск, Беларусь

³Республиканский научно-практический центр медицинских технологий,
информатизации, управления и экономики здравоохранения, Минск, Беларусь

⁴3-я городская детская клиническая больница, Минск, Беларусь

Расстройства аутистического спектра (РАС) представляют собой группу нарушений нейроразвития в виде дефицита социального взаимодействия, коммуникации, а также характеризуются ограниченными и повторяющимися моделями поведения, интересов или деятельности. Распространенность этой патологии в мире, в том числе в Республике Беларусь, неуклонно растет, что требует разработки унифицированных методов ее ранней диагностики специалистами системы здравоохранения различного профиля.

Цель исследования. *Оценить диагностическую ценность нового теста для медицинских работников по выявлению РАС у детей раннего возраста в условиях амбулаторно-поликлинических организаций здравоохранения Республики Беларусь.*

Материал и методы. *В 2023—2024 гг. проведено обследование 1984 детей с использованием скрининг-теста для медицинских работников на определение наличия и степени выраженности признаков РАС у детей раннего возраста. Результаты анкетирования были проанализированы с применением методов описательной статистики, ROC-анализа и расчета основных диагностических характеристик теста.*

Результаты. *Установлено, что новый тест обладает высокой диагностической ценностью ($AUC = 0,9952$; 95 % ДИ (0,9911—0,9985)) при оптимальном пороге отсечения, равном 33 балла. Чувствительность теста составила 98,44 %, специфичность — 95,47 %. Положительная прогностическая ценность — 42,00 %, отрицательная прогностическая ценность — 99,95 %.*

Заключение. *Разработанный тест является высокоэффективным инструментом скрининга РАС у детей раннего возраста и может быть рекомендован для широкого внедрения в практику амбулаторно-поликлинических организаций здравоохранения.*

Ключевые слова: *расстройства аутистического спектра, ранняя диагностика, скрининговый тест, ROC-анализ, чувствительность, специфичность.*

Autism spectrum disorders (ASD) are a group of neurodevelopmental disorders characterized by deficits in social interaction, communication, as well as limited and repetitive patterns of behavior, interests, or activities. The prevalence of this pathology in the world, including in the Republic of Belarus, is steadily increasing, which requires the development of unified methods for its early diagnosis by healthcare specialists of various profiles.

Objective. *To evaluate the diagnostic value of a new test for healthcare workers to identify ASD in young children in outpatient healthcare organizations of the Republic of Belarus.*

Materials and methods. In 2023—2024 1984 children were examined using a screening test for healthcare workers to determine the presence and severity of signs of autism spectrum disorders in young children. The survey results were analyzed using descriptive statistics, ROC analysis, and calculation of the main diagnostic characteristics of the test.

Results. It was found that the new test has a high diagnostic value ($AUC = 0.9952$; 95 % CI (0.9911—0.9985)) with an optimal cutoff of 33 points. The sensitivity of the test was 98.44 %, specificity — 95.47 %. Positive predictive value — 42.00 %, negative predictive value — 99.95 %.

Conclusion. The developed test is a highly effective tool for screening ASD in young children and can be recommended for widespread implementation in the practice of outpatient healthcare organizations.

Key words: autism spectrum disorders, early diagnosis, screening test, ROC analysis, sensitivity, specificity.

HEALTHCARE. 2025; 8: 26—33

DIAGNOSTIC VALUE OF A SCREENING TEST FOR HEALTH CARE WORKERS TO IDENTIFY AUTISM SPECTRUM DISORDERS IN YOUNG CHILDREN

A. Kudlatch, L. Shalkevich, O. Litvinova, A. Novikov, K. Grinkevich, R. Bogdan, S. Polyakov, M. Podoliak

Расстройства аутистического спектра (РАС) представляют собой группу нарушений нейроразвития в виде дефицита социального взаимодействия, коммуникации, а также характеризуются ограниченными и повторяющимися моделями поведения, интересов или деятельности [1]. Распространенность РАС в мире неуклонно растет и, по данным Всемирной организации здравоохранения, составляет примерно 1 случай на 100 детей [2].

Раннее выявление детей с РАС имеет решающее значение для своевременного начала коррекционных мероприятий, что существенно улучшает прогноз развития ребенка [3]. Однако в настоящее время в Республике Беларусь, как и во многих других странах, существует проблема поздней диагностики РАС, которая возникает от недостаточной осведомленности медицинских работников первичного звена о ранних признаках данного расстройства и в связи с отсутствием валидизированных скрининговых инструментов [4]. Поэтому был разработан новый тест для медицинских работников на определение наличия и степени выраженности признаков РАС у детей раннего возраста. Тест включает оценку 13 ключевых параметров психоневрологического развития ребенка, каждый из которых оценивается по 5-балльной шкале (от 0 до 4 баллов) согласно Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья 10-го пересмотра для детей и подростков.

Цель исследования — оценить диагностическую ценность теста в условиях амбулаторно-поликлинических организаций здравоохранения Республики Беларусь.

Материал и методы

Исследование проводили в 2023—2024 гг. на базе кафедры детской неврологии Института повышения квалификации и переподготовки кадров здравоохранения УО «Белорусский государственный медицинский университет». В исследовании приняли участие 1984 ребенка в возрасте от 18 до 36 мес.

Для оценки наличия и степени выраженности признаков РАС использовали тест для медицинских работников, разработанный специалистами системы здравоохранения Республики Беларусь, который состоит из 13 параметров:

1. Общая моторика и координация, контроль психомоторных функций.
2. Моторные и сенсомоторные стереотипные акты.
3. Нарушения эмоций.
4. Функция зрительного контакта.
5. Избирательность в социальном взаимодействии.
6. Сенсорные функции.
7. Разделение внимания и эмоций.
8. Взаимодействие с животным миром.
9. Привлечение другого лица к помощи.
10. Присутствие указательного жеста пальцем как основа социального взаимодействия.
11. Ведущая возрастная деятельность, целенаправленное поведение, предрасположенности, подражание.
12. Речевое развитие.
13. Самостоятельный прием пищи, контроль физиологических отправлений.

Каждый параметр оценивали от 0 до 4 баллов, где: 0 баллов — отсутствие нарушений или незначительные нарушения (до 4 % утраты функции); 1 балл — легкие нарушения (4—24 % утраты функции); 2 балла — умеренные нарушения (25—49 % утраты функции); 3 балла — тяжелые нарушения (50—95 % утраты функции); 4 балла — резко выраженные нарушения (96—100 % утраты функции). Суммарный балл по тесту может варьировать от 13 до 65 баллов. Согласно предварительной интерпретации, предложенной разработчиками теста, были выделены следующие уровни риска РАС: низкий риск (13—26 баллов), средний риск (27—36 баллов), высокий риск (37—65 баллов).

Статистическую обработку данных проводили с использованием языка программирования Python и библиотек pandas, numpy, scikit-learn, matplotlib, seaborn.

Для оценки диагностической ценности теста был проведен ROC-анализ (Receiver Operating Characteristic) с расчетом площади под ROC-кривой (AUC — Area Under Curve). Оптимальный порог отсека определяли с помощью индекса Юдена (максимальное значение суммы чувствительности и специфичности минус 1) (рис. 1).

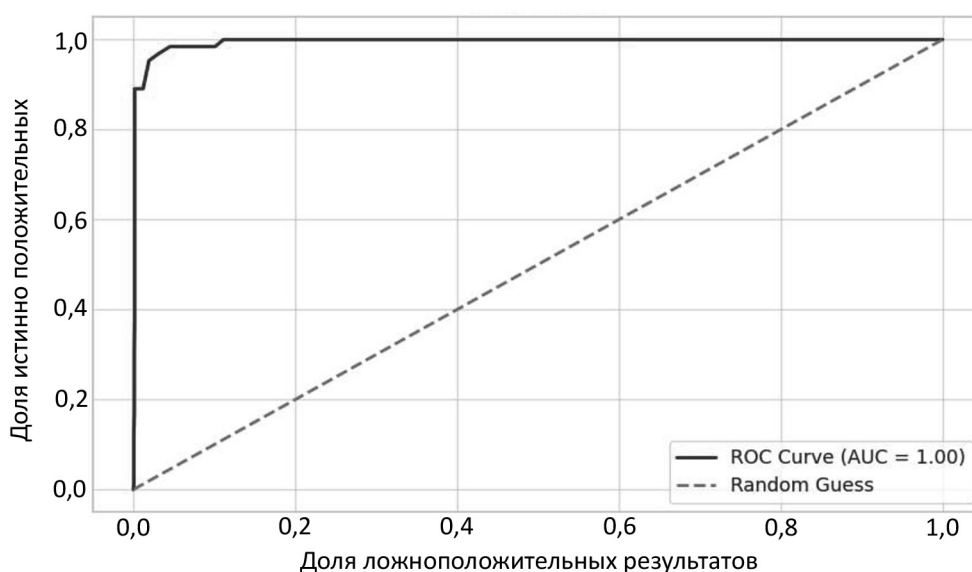


Рис. 1. ROC-анализ для оценки диагностической ценности теста

Для оценки надежности полученных результатов рассчитывали 95 %-й доверительный интервал (ДИ) для AUC с использованием метода бутстрэппинга (1000 итераций).

Рассчитаны основные диагностические характеристики теста: чувствительность, специфичность, положительная и отрицательная прогностические ценности, точность и F1-мера.

Результаты и обсуждение

В исследовании приняли участие 1984 ребенка в возрасте от 18 до 36 мес. По результатам клинического обследования у 64 (3,23 %) детей поставили диагноз РАС, у 1920 (96,77 %) детей РАС отсутствовали.

Средний балл по тесту в общей выборке составил $21,77 \pm 7,83$ (диапазон от 13 до 65 баллов). При этом в группе детей с РАС средний балл был значительно выше ($50,33 \pm 10,33$), чем в группе детей без РАС ($20,82 \pm 5,64$) ($p < 0,001$).

Распределение баллов по тесту в зависимости от наличия или отсутствия РАС представлено на рис. 2. Как видно из графика, наблюдается четкое разделение между группами, что свидетельствует о высокой дискриминативной способности теста.

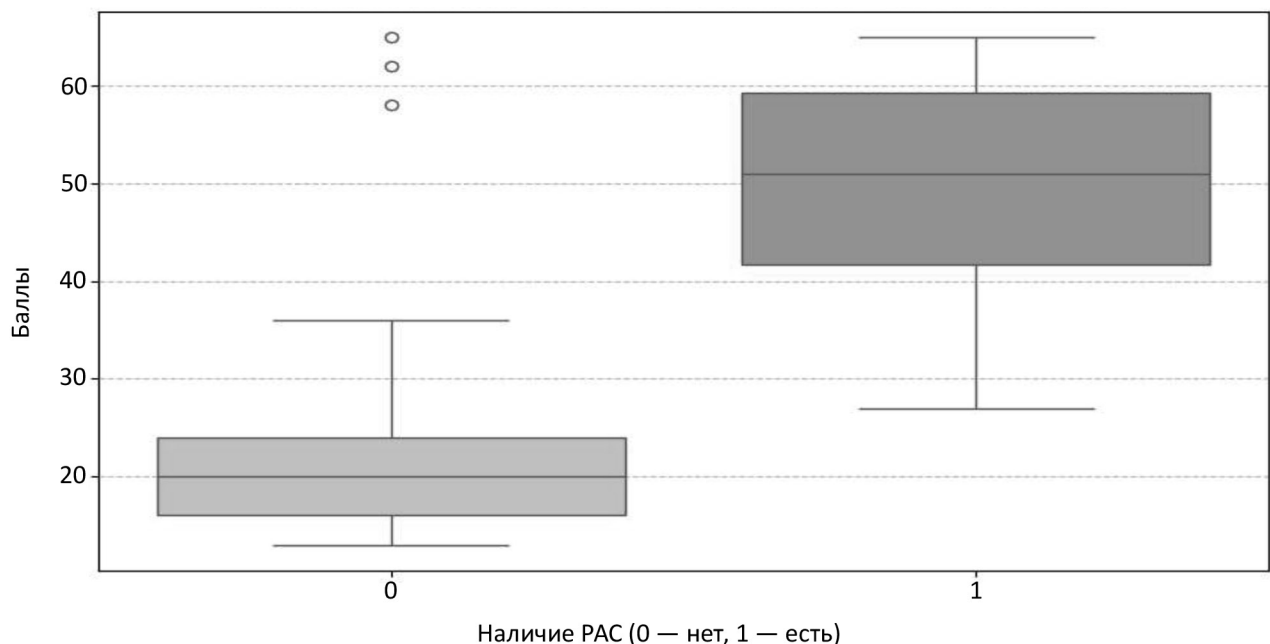


Рис. 2. Сравнительный анализ баллов теста в зависимости от наличия или отсутствия расстройств аутистического спектра

Результаты ROC-анализа представлены на рис. 3. Площадь под ROC-кривой (AUC) составила 0,9952 (95 % ДИ (0,9911—0,9985)), что свидетельствует о высокой диагностической ценности теста.

Оптимальный порог отсека, определенный с помощью индекса Юдена, составил 33 балла. При данном пороге чувствительность теста составила 98,44 %, специфичность — 95,47 %. Основные диагностические характеристики теста при оптимальном пороге отсека представлены в таблице.

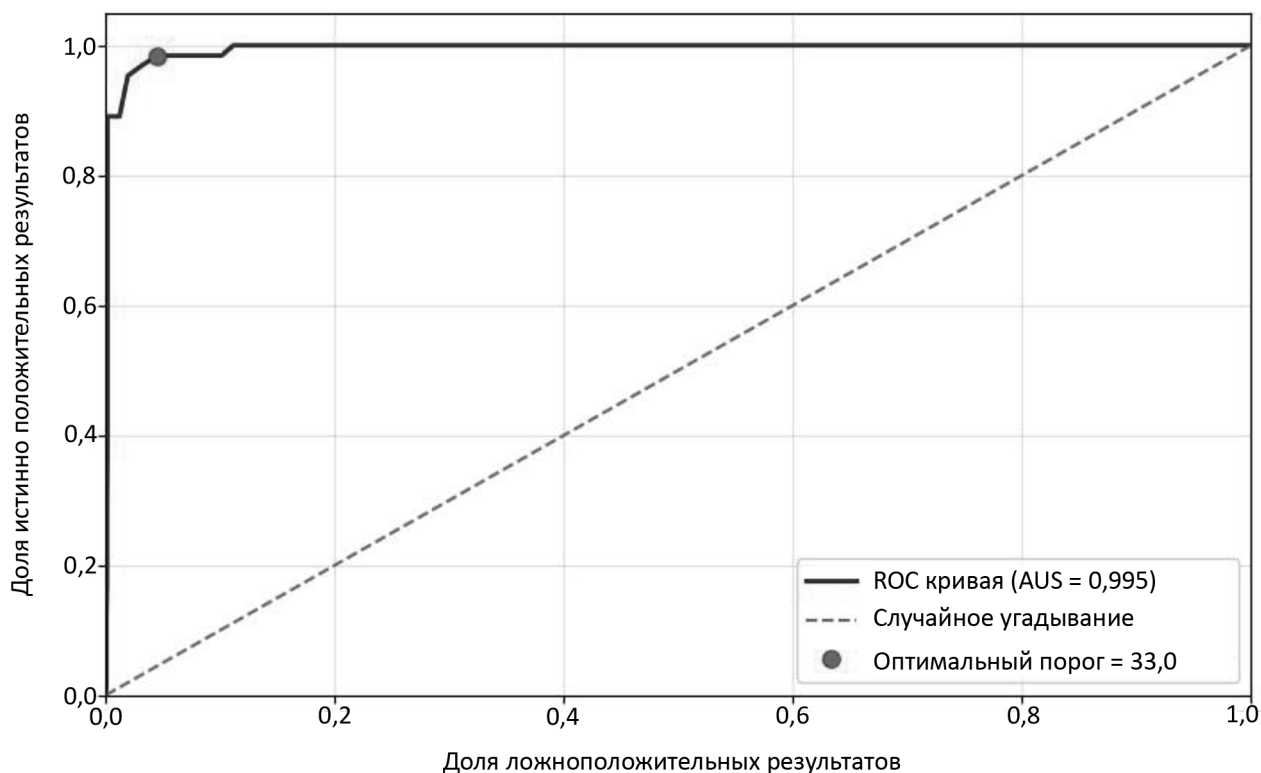


Рис. 3. ROC-кривая для теста на выявление степени выраженности расстройств аутистического спектра

Диагностические характеристики теста для медицинских работников на определение наличия и степени выраженности признаков РАС у детей раннего возраста

Показатель	Значение
Площадь под ROC-кривой (AUC)	0,9952
Оптимальный порог отсечения	33,00
Чувствительность	0,9844
Специфичность	0,9547
Положительная прогностическая ценность	0,42
Отрицательная прогностическая ценность	0,9995
Точность	0,9556
F1-мера	0,5888
Распространенность РАС в выборке	0,0323

Как видно из таблицы, высокая отрицательная прогностическая ценность теста (99,95 %) означает, что вероятность отсутствия РАС при отрицательном результате теста составляет 99,95 %. Положительная прогностическая ценность теста равна 42,00 %, что связано с относительно низкой распространенностью РАС в исследуемой выборке (3,23 %).

Результаты проведенного исследования свидетельствуют о высокой диагностической ценности нового теста для медицинских работников на определение наличия и степени выраженности признаков РАС у детей раннего возраста.

Площадь под ROC-кривой указывает на отличную дискриминативную способность теста, что сопоставимо с лучшими международными скрининговыми инструментами для выявления РАС, такими как M-CHAT-R/F (AUC = 0,89—0,94) и SACS (AUC = 0,89) [5; 6].

Оптимальный порог отсечения, определенный в нашем исследовании (33 балла), несколько отличается от предварительно предложенного разработчиками теста порога для высокого риска РАС (37 баллов). Это может быть связано с особенностями исследуемой выборки и подчеркивает важность валидации скрининговых инструментов на репрезентативных выборках.

При оптимальном пороге отсечения тест демонстрирует высокие чувствительность (98,44 %) и специфичность (95,47 %), что позволяет эффективно выявлять детей с РАС и минимизировать количество ложноположительных и ложноотрицательных результатов.

Особенно важным показателем для скринингового инструмента является отрицательная прогностическая ценность, которая в нашем исследовании составила 99,95 %. Это означает, что вероятность пропустить ребенка с РАС при отрицательном результате теста крайне низка.

Положительная прогностическая ценность теста составила 42,00 %, это может показаться недостаточно высоким значением. Однако следует учитывать, что данный показатель сильно зависит от распространенности заболевания в исследуемой популяции. При относительно низкой распространенности РАС в нашей выборке (3,23 %) полученное значение положительной прогностической ценности является вполне приемлемым для скринингового инструмента.

Важно отметить, что с помощью предложенного теста оценивают широкий спектр параметров развития ребенка, включая моторные, сенсорные, коммуникативные, социальные и поведенческие аспекты, что позволяет комплексно оценить риск РАС. Кроме того, тест разработан специально для использования медицинскими работниками первичного звена здравоохранения и не требует специальной подготовки в области детской психиатрии или психологии.

Вместе с тем необходимо уточнить, что приказом Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 12.02.2025 № 148 введена в постоянную эксплуатацию информационная система «По ранней диагностике расстройств аутистического спектра в амбулаторно-поликлинических организациях здравоохранения» (далее — ИС РАС).

Данная ИС предназначена для автоматизации проведения скрининга с целью обеспечения ранней диагностики РАС у детей в возрасте от 18 до 36 мес.

Основная цель функционирования ИС РАС — обеспечить компьютерную поддержку в процессе выявления РАС на ранних стадиях и предоставить информацию для принятия соответствующих управленческих решений, чтобы организовать своевременную коррекцию таких расстройств у детей с целью повышения их самостоятельности и улучшения качества жизни.

Информационная система обеспечивает выполнение следующих функций:

- обеспечение возможности регистрации пользователей, при этом родители регистрируются самостоятельно, а аккаунты медицинских специалистов создаются администратором ИС РАС;

- предоставление возможности заполнения тестов для ранней диагностики РАС у детей в возрасте от 18 до 36 мес. согласно ролевой модели пользователей;
- обеспечение надежного накопления анонимизированных данных и их хранение;
- обеспечение разграничения доступа к информации в соответствии с ролевой моделью пользователя.

В ИС РАС реализованы роли: администратор информационной системы, родитель, врач-педиатр, врач — профильный специалист, специалист РНПЦ психического здоровья.

Пользователь с ролью «администратор информационной системы» имеет возможность управлять пользователями в системе (заведение, корректировка, блокировка), формировать необходимую нормативно-справочную информацию.

Пользователи с ролью «родитель» имеют возможность регистрации в системе, входа в систему, регистрации ребенка в личном кабинете родителя, заполнения электронных форм анкет-опросников «Тест на наличие аутизма у детей раннего возраста», «Тест для родителей на определение наличия и степени выраженности признаков РАС у детей раннего возраста», получения идентификационного номера заполненных тестов, смены пароля (при необходимости).

Пользователи с ролями «врач-педиатр» и «врач — профильный специалист» имеют возможность проверки результатов электронных форм анкет-опросников «Тест на наличие аутизма у детей раннего возраста», «Тест для родителей на определение наличия и степени выраженности признаков РАС у детей раннего возраста» по идентификационному номеру, а также при необходимости вместе с родителем повторно заполнить вышеуказанные электронные анкеты-опросники. Также пользователи с данными ролями могут заполнить первично и повторно (без ограничения количества) электронную форму анкеты-опросника «Тест для медицинских работников на определение наличия и степени выраженности признаков РАС у детей раннего возраста» и посмотреть результаты.

Пользователь с ролью «сотрудник РНПЦ психического здоровья» имеет возможность просмотра сводной (отчетной) информации по результатам проведения ранней диагностики РАС.

ИС РАС функционирует на базе современных методов тестирования, одобренных Министерством здравоохранения Республики Беларусь. Это веб-приложение доступно круглосуточно на официальном сайте РНПЦ МТ и открыто для всех пользователей.

Важно помнить, что данная система не заменяет полноценную диагностику, проводимую квалифицированными специалистами, а способствует своевременному обнаружению возможных отклонений в развитии ребенка, что является важным условием для начала корректирующих мероприятий и улучшения качества жизни детей с особенностями развития.

Таким образом, новый тест для медицинских работников на определение наличия и степени выраженности признаков РАС у детей раннего возраста обладает высокой диагностической ценностью. Тест демонстрирует отличную дискриминативную способность ($AUC = 0,9952$), высокие чувствительность (98,44 %) и специфичность (95,47 %) при оптимальном пороге отсечения, равном 33 балла.

Полученные результаты позволяют рекомендовать данный тест для широкого внедрения в практику амбулаторно-поликлинических организаций здравоохранения Республики Беларусь в качестве эффективного инструмента скрининга РАС у детей раннего возраста.

Раннее выявление детей с риском РАС с помощью данного теста позволит своевременно направлять их на углубленное обследование и начинать коррекционные мероприятия.

Авторы выражают благодарность родителям и детям, принявшим участие в исследовании, а также медицинским работникам амбулаторно-поликлинических учреждений Республики Беларусь за содействие в проведении исследования.

Литература

1. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. — 5th ed. (DSM-5). — Arlington, VA : American Psychiatric Publishing, 2013. — URL: <https://www.psychiatry.org/psychiatrists/practice/dsm> (date of access: 01.10.2024).*

2. *Autism spectrum disorders-2021. — Geneva : World Health Organization. — URL: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders> (date of access: 15.11.2023).*

3. *Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age : recommendations for practice and research / L. Zwaigenbaum, M. L. Bauman, R. Choueiri [et al.] // Pediatrics. — 2015. — Vol. 136, Suppl. 1. — DOI: 10.1542/peds.2014-3667E.*

4. Доморацкий, В. А. Проблемы ранней диагностики расстройств аутистического спектра в Республике Беларусь / В. А. Доморацкий, В. А. Карпюк // *Психиатрия, психотерапия и клиническая психология.* — 2020. — Т. 11 (3). — С. 543—551.

5. *Validation of the modified checklist for autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F) / D. L. Robins, K. Casagrande, M. Barton [et al.] // Pediatrics. — 2014. — Vol. 133 (1). — P. 37—45.*

6. *Barbaro, J. Prospective identification of autism spectrum disorders in infancy and toddlerhood using developmental surveillance: the social attention and communication study / J. Barbaro, C. Dissanayake // Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics. — 2010. — Vol. 31 (5). — P. 376—385.*

Контактная информация:

Кудлач Алиса Игоревна — к. м. н., доцент кафедры детской неврологии.
Институт повышения квалификации и переподготовки кадров
здравоохранения Белорусского государственного медицинского университета.
Ул. П. Бровки, 3, к. 3, 220013, г. Минск.
Сл. тел. +375 17 368-55-22.
ORCID: 0000-0001-5282-2805.

Участие авторов:

Концепция и дизайн исследования: А. И. К., Л. В. Ш., О. С. Л.
Сбор информации и обработка материала: А. И. К., М. Ф. П., О. С. Л.
Статистическая обработка данных: А. И. К., А. А. Н., К. И. Г., Р. И. Б., С. М. П.
Написание текста: А. И. К., А. А. Н., К. И. Г., Р. И. Б., С. М. П.
Редактирование: Л. В. Ш., О. С. Л., М. Ф. П.

Конфликт интересов отсутствует.

Поступила 28.05.2025
Принята к печати 04.06.2025