

Украина, Харьков

22.11.2012

ХСМГЦ

АЛГОРИТМ ОБСЛЕДОВАНИЯ РЕБЕНКА ПРИ ПОДОЗРЕНИИ РДА (ПРАКТИЧЕСКИЙ ОПЫТ)

ПЕРЕСЫПКО ИРИНА

РДА – ранний детский аутизм (Autism Spectrum Disorder) это группа заболеваний, характеризующихся задержкой формирования речевых навыков, проблемами в общении и наличием набора стереотипных привычек. Впервые аутизм был описан в 1944 году Лео Каннером.

ОСНОВНЫЕ ПРИЗНАКИ АУТИЗМА

Сегодня диагноз «аутизм» в чистом виде как прописано в МКБ-10 встретить достаточно сложно. Это расстройство у всех проявляется в разной степени, потому правильнее обозначать «расстройство аутистического спектра». Как и у настоящего спектра у этого расстройства есть как основные «ключевые» признаки, так и множество особенностей, характерных для каждого ребенка в индивидуальности – так сказать «оттенков». Именно потому так тяжело идентифицировать расстройство – каждый ребенок очень отличается набором признаков и степенью их выраженности.

КЛЮЧЕВЫЕ ПРИЗНАКИ

Для того, чтобы можно было с большой долей уверенности говорить о РДА у ребенка должен наблюдаться следующий комплекс нарушений:

- ✗ затруднения в установлении контактов с окружающими вплоть до их невозможности;
- ✗ отгороженность от внешнего мира с игнорированием его сигналов;
- ✗ нарушения речевой и невербальной коммуникации (мимика, жесты, интонации) с непосредственными или отсроченными эхоталиями;
- ✗ нарушение зрительного контакта (уклоняющий взгляд или взгляд «сквозь предметы»);
- ✗ задержка формирования представлений о себе, своем «Я»;
- ✗ страх и негативная реакция на все новое (вплоть до аффективного взрыва);
- ✗ стереотипность интересов, пищевых предпочтений, игр и движений.

ОТТЕНОЧНЫЕ ПРИЗНАКИ

Ранний детский аутизм наиболее загадочное заболевание. Эти дети сильно отличаются по степени тяжести проявлений и их особенностям. Некоторые отлично разбираются в сложной технике, причем обучаются этому сами, но не могут научиться навыкам самообслуживания. Такой ребенок может одновременно разбираться в сложнейших шахматных партиях, но в то же время проиграть самому неопытному сопернику.

Основным оттеночным признаком я бы выделила тот факт, что развитие ребенка очень не равномерно – есть области сильного отрыва вперед, а есть отстающие. Отличаются и варианты стереотипий – кто-то хлопает в ладоши, кто-то листает книги, кто-то рисует бесконечно – именно поэтому в маленьком возрасте родителям сложно выделить что из поведенческих особенностей вне нормы, а что просто индивидуальная особенность.

Люди с этой болезнью не могут самого главного в социуме — общаться с окружающими.

РАННИЕ СИМПТОМЫ РДА

Выявлено что РДА манифестирует в возрасте от новорожденности до 3х лет.

Для младенцев можно выделить следующие признаки:

- ✗ Невозможность принять удобную для обоих позу на руках у матери.
- ✗ Необычная реакция на ежедневные звуки – ребенок может пугаться малейших шорохов.
- ✗ Необычное поведение: ребенок может спокойно лежать в кровати с открытыми глазами, не требуя к себе никакого внимания.
- ✗ Ребенок избегает смотреть в глаза, не интересуется лицами, что у обычных детей наблюдается очень редко.
- ✗ Отсутствие стремления «пойти на ручки».
- ✗ Улыбка возникает не в ответ на улыбку близкого человека, а на приятные звуки или впечатления.
- ✗ Очень долгое отсутствие реакции на свое имя.
- ✗ Неадекватное восприятие эмоций близких, например плач в ответ на смех.

ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ

В разное время в решении данной проблемы внимание уделялось различным причинам и механизмам возникновения данного нарушения. Но до сих пор нет единого представления о патогенетических механизмах РДА.

Самыми распространенными причинами считают:

- × генетическую предрасположенность
- × следствия вакцинации детей (вирусная нагрузка)
- × Тяжелые металлы и другие токсины (токсическая нагрузка)
- × экологический фактор
- × различные стрессы и травмы в пре- и постнатальный период

Главным я считаю тот факт, что в этой проблеме нельзя рассматривать организм как отдельные системы, т.к. все очень тесно взаимосвязано.

СПЕЦИАЛИСТЫ КОТОРЫХ НЕОБХОДИМО ПОСЕТИТЬ

Для постановки диагноза аутизм не существует медицинских тестов. Также этот диагноз не может быть корректно поставлен при единовременном кратком осмотре ребенка, даже комиссией специалистов.

Аутизм диагностируется по наличию или отсутствию определенных поведенческих характеристик. Для этого тщательно изучается история развития ребенка, проводится анализ данных анамнеза. Эксперт проводит опрос родителей и других людей, вовлеченных в жизнь ребенка. Рекомендуются организация серии наблюдений за ребенком в различных ситуациях.

Диагностика аутизма должна проводиться командой специалистов, включающей в себя:

- × Педиатра
- × Невролога
- × Хирурга
- × Психолога
- × Логопеда-дефектолога
- × Сурдолога
- × Психиатра
- × Генетика

ВИДЫ ОБСЛЕДОВАНИЙ

- × Хирург – проверка нормального строения и развития скелета и мышц
- × Логопед – проверка правильности артикуляционного аппарата
- × Сурдолог – проверка слуха (речь о качественной и современной КСВП)
- × Психолог – различные тестовые опросники (АТЕК, Северо-западный и другие)
- × Генетик – исключение хромосомных патологий и патологий обмена веществ
- × Невролог – ряд исследований правильного функционирования мозга:
 - × электроэнцефалография – ЭЭГ, исследование биоэлектрической активности мозга и состояние его функциональных систем
 - × реоэнцефалография – РЕГ (реография головного мозга), определение состояния сосудов головного мозга, выявление нарушений мозгового кровотока
 - × магнитно-резонансная томография – МРТ,
 - × компьютерная томография – КТ, сканирование и послойное изображение структур мозга
 - × ультразвуковое исследование – УЗИ, диагностика брюшной полости, поверхностно расположенных органов и сосудов
 - × кардиоинтервалография (вариационная пульсометрия), – исследование состояния вегетативной нервной системы

ПРИМЕР

- ✘ Мальчик 5 лет. Родился от первой беременности, первые роды, на сроке 38 недель. Манифестация расстройства в 2 года, на фоне отравления с интоксикацией 2й степени тяжелого течения.
- ✘ До 2х лет развитие по возрасту – гуление, оборачивание на звук, сел в 4,5 месяца, встал в 6, самостоятельно без поддержки пошел в 10. К 2 годам было сформировано порядка 30 слов, употребляемых к месту и по значению. Очень контактен, любознателен. Сразу после выписки из инфекционной больницы родители отметили большую потерю веса (20%), тревожность, испуг, отсутствие новых слов, постепенное утрачивание употребляемых ранее слов. Боязнь и отвергание всех и всего кроме матери и отца. Помимо этого нарушился сон, появились проблемы с пищеварением, а конкретно – запоры.

ФОТО РЕБЕНКА



3 месяца



6 месяцев 1 год



сегодня

ПРОДОЛЖЕНИЕ

- ✘ Обеспокоенные родители обратились к участковому педиатру, а также к неврологу. Неврологом был выписан препарат «нервохель», который эффекта не принес. Затем были назначены пантокальцин, ноофен, актовегин и прочие ноотропы, которые тоже не давали эффекта. При этом ребенок с 2х лет посещает занятия программы реабилитации в институте им. Януша Корчака исключительно по инициативе родителей. В план занятий входят речевая стимуляция, массажи, занятия с логопедом и психологом, иппотерапия, плавание, музыкальная терапия.
- ✘ Хочется отдельно отметить, что не смотря на то, что данный ребенок проживает в достаточно крупном городе нашей страны, четко прослеживается **крайне низкая информированность врачей разных специализаций об аутизме и его проявлениях. Нет четкого протокола обследований при подозрении на этот недуг.** К сожалению все эти факторы приводят к огромным временным потерям, которые невозможны для таких детей.

ПРОДОЛЖЕНИЕ

- ✘ В 2 года у ребенка появились проблемы с зубами – начала светлеть а затем облазить эмаль. Был поставлен диагноз «гипоплазия эмали», проведены курсы глубокого фторирования.
- ✘ В 3 года хирург отметил искривление коленных суставов, прописал морские ванны и массаж
- ✘ В 3 года невролог обнаружила гипоксию мозга, вследствие снижения кровотока по срединной артерии, нарушения мозгового кровообращения, признаки повышенного ВЧД
- ✘ В 4 года офтальмолог отметила изменения хрусталиков глаз, а именно их медленное смещение.
- ✘ Кроме этого у ребенка были ацетомические кризы, проблемы с пищеварительной системой, плохой сон, раздражительность, неспособность концентрировать внимание, нарушения координации (не умеет ездить на велосипеде, плохо ловит мяч и т.д.)

СТАНДАРТНЫЕ СПЕЦИАЛИСТЫ

Различные специалисты к которым обращались родители данного ребенка видели точечные проблемы – каждый в своей специализации. Лечение назначалось тоже не по единой схеме, а локально каждым специалистом. В результате клиническая картина улучшалась у одного специалиста, но неизменно ухудшалась у другого. Кроме того эффект от лечения носил кратковременный характер – лишь во время приема препаратов наступало улучшение. Так, например, показатели доплерографии в динамике были положительны, но эффект исчезал с прекращением приема назначаемых препаратов против гипоксии и для стабилизации мозгового кровообращения. При этом ребенок принимал одновременно большое количество препаратов, у которых также есть свои побочные стороны...

ПСИХИАТР

- ✘ Считается, что основной специалист по данному отклонению это психиатр. Может нам просто не повезло, но у меня, как у матери проблемного ребенка сложилось стойкое впечатление что в Украине детская психиатрия абсолютно не развита, а специалисты-представители имеют низкую квалификацию и нежелание повышать свой уровень знаний в данной области. Сталкивалась с таким же мнением специалистов-врачей: как коллег, так и других специализаций.
- ✘ Возвращаясь к нашему примеру, отмечу что конечно тоже побывали у детского психиатра. Причем имея реальное желание узнать истинное положение, мы пошли на недельное обследование в полустационаре областного психоневрологического диспансера.

ДЕТСКАЯ ПСИХИАТРИЯ

Итак, оказалось что глобальное обследование продолжительностью неделя в областном психиатрическом диспансере, это банальное посещение 8 кабинетов «для галочки». Каждый специалист практически не обращая внимания на ребенка задавал до 10 вопросов (максимум), а остальное время предлагали различные репетиторские услуги. Никаких специфических обследований или анализов вообще проведено небыло. Ребенку зато практически заочно установлен диагноз А 84.0 и настойчиво предложен rispolept, причем что интересно, без рецепта, хотя препарат рецептурный; покупать предложено здесь же, у местных врачей без единого документа подтверждающего покупку и употребление (ни чека, ни назначения врача на этот препарат). В этом заключалась вся предложенная помощь. К слову именно в этом учреждении были случаи, когда глухого ребенка лечили «от аутизма» выше названным препаратом...

А ведь rispolept не лечит аутизм, в анотации к препарату указано что он разрешен с 18 лет и для больных шизофренией... Он способен подавлять агрессию – но если ее нет, зачем это 4х летнему ребенку?

В Украине единицы психиатров разбирающихся в проблеме детского аутизма. Могу отнести к ним Игоря Марцинковского и Ольгу Доленко. Они действительно постоянно совершенствуют свои знания, постоянно повышают квалификацию, оказывают реальную помощь детям и родителям и не боятся выступить против устаревшей и неработающей системы детской психиатрии в Украине.

ДРУГИЕ ТЕРАПИИ

К сожалению, не только неквалифицированный психиатр составляет потенциальную опасность для ребенка, страдающего аутизмом.

Поскольку в нашей стране нет единого системного подхода решения данной проблемы, нет реальной помощи государства, нет программ лечения и реабилитации то отчаявшиеся родители легко встают на неверные, а порой опасные пути лечения.

Существует несколько мощно развитых направлений терапий от аутизма, носящих коммерческий характер.

Некоторые сравнительно безопасны, но не все.

К безопасным я бы отнесла поведенческую терапию, психокоррекцию, музыкальную терапию, сказкотерапию, занятия с психологом и логопедом, плавание, рисование, массажи.

К относительно безопасным различные анималотерапии – лошадки, дельфины, собаки – если ребенок их не боится, то положительные эмоции безусловно не повредят а пойдут на пользу. Но если у ребенка шок от общения с дельфином и он начинает кричать и уписываться по ночам, то польза от этих занятий очевидна...

К небезопасным и угрожающим жизни можно отнести диеты построенные «на глаз», бесконтрольный прием БАДов, хелирование, рефлексотерапия, стволовые клетки и т.д.

Все эти виды должны назначаться врачом и проводиться исключительно под его контролем

БГБК ДИЕТА

Пожалуй самая распространенная терапия, наиболее часто опробуемая родителями на своих аутичных детях в домашних условиях без контроля врача.

Суть основана на исключении глютена и казеина – специфических белков, которые не может переварить аутичный ребенок и у которого эти белки расщепляются до опиатов и отравляют нервную систему. Такие выводы были сделаны на примере некоторых детей, которым данная диета помогла выйти из аутичного состояния. Я также считаю что у аутичных детей наверняка есть проблемы в пищеварении и обмене веществ, а потому таким детям необходима специфическая диета. **НО любая диета должна быть ИНДИВИДУАЛЬНО ПОДОБРАНА!**

Ведь если бы все было так просто – не есть злаков и молочного, то аутичных детей уже не было бы и мы не обсуждали это сегодня.

Я уверена в том, что некоторые продукты не расщепляются в организме должным образом и приводят к различным проблемам. Но теперь я уверена, что для каждого ребенка список этих продуктов свой.

НАШ ОПЫТ

Как и другие отчаявшиеся матери я ввела своему ребенку БГБК диету – исключила все молочное и злаковое.

Вопреки обещанным улучшениям я отмечала сильное ухудшение всех симптомов и с пищеварением, и со сном, и с поведением.

На этой диете мы просидели месяц, и ничего кроме сильного ухудшения я не отметила. Кроме того, меня сильно беспокоил тот факт, что ребенок практически ничего не ест, а значит недополучает необходимые в его возрасте полезные вещества.

Потому было принято решение отменить эту диету и обследоваться в ХСМГЦ.

При обследовании Юлия Борисовна Гречанина выявила у нас проблемы с обменом серосодержащих аминокислот, в частности уровень гомоцистеина был значительно повышен (вместо 3,4 положенных по возрасту* он составлял 8,5 мкмоль/л). Это легко объясняло все наши остальные точечные проблемы: и гипоксию мозга, и проблемы со зрением, и проблемы с суставами и нарушение мелкой моторики. Наконец-то после мучительных 3х лет исследований и великого разнообразия выставляемых диагнозов выстроилась одна картина.

Помимо этого выявили гетерозиготные мутации сразу трех генов фолатного цикла.

Нам была назначена диета с ограничением метионина, витамины В6, бетаин, кардонат и биотин.

* Лаборатория SYNEVO

РЕЗУЛЬТАТ ЛЕЧЕНИЯ

На фоне этого лечения мы увидели результаты в течении первых же двух недель:

- *стул стабилизировался
- * прошли проблемы с пищеварением
- *ушли ацетомические кризы
- *ребенок стал намного спокойнее – в частности стал спать днем (чего не было последних 3 года) и спокойно спит по ночам
- *улучшился аппетит – его пища стала намного разнообразнее и полезнее (ранее он отвергал большинство каш и овощи)
- *стал набираться вес – последние 2 года он неизменно весил 18 кг, а теперь 18,6кг
- *воспитатели отмечают улучшение понимания речи, выполнение более сложных заданий инструкций

Если вернуться к теме БГБК то очевидна ошибка – мы принимали в пищу много мяса и гречки – рекомендованные основные продукты БГБК диеты, которые нам наносили непроправимый вред в виде нарастающего уровня гомоцистеина.

Этот пример ясно показывает что для каждого ребенка должна быть разработана индивидуальная диета! И если это рекомендованная врачом диета, построенная для особенностей именно его организма, то несомненно будут клинические улучшения от ее применения.

Естественно, мы продолжаем наблюдение и лечение в ХСМГЦ и уверены что поступаем правильно – ведь лечение основывается на исследованиях компетентных медиков, а главное – оно результативно.

БУДЬТЕ БДИТЕЛЬНЫ – В ВАШИХ РУКАХ ЖИЗНЬ ВАШЕГО РЕБЕНКА!

Нельзя лечить ребенка «по интернету» слепо доверяя людям продающим различные пищевые добавки.

Они не видят вашего ребенка, не знают его особенностей, а в большинстве случаев даже не медики по образованию!

Нельзя без анализов и обследований «на глаз» вводить сомнительные диеты и протоколы, и уж тем более проводить различные лечебные мероприятия по детоксикации и прочим «очистакам» организма.

Те же правила действуют для различных сомнительных техник – иглоукалывания, добавок, электро процедур и т.д. – ведь у всего этого есть противопоказания, и если их не знать можно не только нанести вред, но и потерять ребенка!

Вы несете ответственность за вашего ребенка и его жизнь!

Будьте бдительны и принимайте взвешенные решения.

РЕАБИЛИТАЦИОННАЯ РАБОТА

Реабилитационная работа с детьми, страдающими ранним детским аутизмом проводится комплексно группой специалистов различного профиля (детскими психиатрами, психологом, логопедом, педагогами-дефектологами, музыкальным работником, педиатром, невропатологом и т.д.).

Помощь строится на базе клинико-нозологической оценки состояния больного ребенка с учетом его индивидуальных особенностей и представлена разными видами терапии: психофармакотерапия, физиотерапия, диета, массаж, лечебная физкультура, индивидуальная и семейная психотерапия, педагогическая, логопедическая коррекция и др.

ИТОГИ

Подводя итоги, хочется отметить, что если что-то в поведении ребенка настораживает, то уж лучше «перестраховаться» и проконсультироваться у разных специалистов, по схеме предложенной ранее (слайд №9). Ведь если проблема существует, то потеря времени это потеря реабилитационных возможностей...

БЛАГОДАРНОСТЬ

Хочу поблагодарить специалистов, которые действительно нам помогли:

Сотрудники центра реабилитации им. Януша Корчака

Сотрудники Харьковского специализированного медико-генетического центра

Отдельное спасибо нашему ведущему специалисту – Гречаниной Юлии Борисовне

Сотрудники логопедического детского сада №193 (Одесса)

Неврологу Валентине Бусовой, направившей нас в ХСМГЦ

Сотрудникам центра диагностики и реабилитации «Дом с ангелом» (Одесса)

Психиатру Ольге Доленко

А также всем мамам которые не смотря на нехватку времени делятся информацией и бесценным опытом на различных ресурсах и в личном общении.

ПРЕДЛОЖЕНИЯ

Предлагаю выработать единую концепцию оказания помощи аутичным детям со всеми аспектами входящими в это понятие (диагностика, терапия, реабилитация, поддержка семей, законодательная база)

Открыть ресурс, на котором родители смогут получать квалифицированные советы специалистов и структурированную информацию

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ