

От составителя

Первое описание синдрома Ретта появилось около 40 лет назад. И с тех пор во всем мире ведутся интенсивные исследования клинических, генетических и психологических аспектов этого сложного нарушения развития; разрабатываются программы и методики занятий. Дети с синдромом Ретта, как и другие «особые» дети, нуждаются не только в медицинской помощи, но и в специальном психолого-педагогическом сопровождении и обучении. При этом очень важно, чтобы их окружали люди, которые понимают особенности данного нарушения, знают сильные и слабые стороны этих детей и могут оказать им квалифицированную помощь и поддержку.

За рубежом выходит большое количество статей и книг, посвященных синдрому Ретта. К сожалению, на русском языке литература на эту тему для педагогов и родителей отсутствует. Изданием нашего сборника мы надеемся хотя бы отчасти восполнить этот пробел, увеличить интерес к проблеме и способствовать появлению следующих публикаций.

Сборник состоит из трех частей.

В первой части приводится научный обзор зарубежных исследований синдрома Ретта, составленный по материалам англоязычных публикаций сотрудником Центра лечебной педагогики, нейропсихологом Д. Ермолаевым. Обсуждаются вопросы диагностики, генетические механизмы и особенности течения этого заболевания. Большой раздел посвящен различным направлениям и принципам психолого-педагогической коррекции.

< . . . >

Сборник предназначен в первую очередь для родителей детей с синдромом Ретта и специалистов, работающих с этими детьми. Вместе с тем мы надеемся, что он будет также полезен родителям, воспитывающим детей с другими нарушениями развития, и специалистам, участвующим в их реабилитации и образовании.

Д. Ермолаев

Диагностические и психолого-педагогические аспекты синдрома Ретта

Обзор зарубежных источников

Синдром Ретта был описан в 1966 году австрийским врачом, именем которого и названо это нарушение. Первая публикация Андреаса Ретта на немецком языке не привлекла широкого внимания. Повторное «открытие» синдрома Ретта связано с именем шведского врача Хагберга (Hagberg), опубликовавшего в 1983 г. свою работу в англоязычном журнале. По инициативе Ретта и Хагберга в 1984, 1986 и 1988 гг. в Вене проводится ряд конференций, посвященных этому нарушению. В это же время создается рабочая группа, которая разработала диагностические критерии синдрома Ретта (1988 г.). Это послужило толчком к интенсивному исследованию заболевания.

Диагностические критерии синдрома Ретта

Здесь приводятся диагностические критерии, предложенные рабочей группой под руководством Хагберга. Выделяют основные и дополнительные признаки.

Для постановки диагноза должно быть, по крайней мере, три из шести основных признаков: 1) *частичная или полная утрата навыков, связанных с тонкой моторикой*, к позднему младенческому или раннему детскому возрасту; 2) *утрата появившихся ранее лепета, слов или фраз*; 3) *характерные стереотипные движения руками* (чаще всего двуручные движения перед собой, например моющие, похлопывающие, рука в рот и т. д.); 4) *рано проявляющееся нарушение коммуникации*: избегание контакта, аутостимуляции и другие аутистические особенности; 5) *замедление скорости роста окружности головы*; 6) *особое течение*: период в целом нормального развития сменяется периодом регресса, за которым следует восстановление контакта и коммуникации.

Из дополнительных признаков должны присутствовать, по крайней мере, шесть из одиннадцати. К дополнительным признакам относятся:

1) *эпизоды гипервентиляции и задержки дыхания*. Нарушения дыхания при синдроме Ретта встречаются очень часто. Возникают практически всегда во время бодрствования. Основная опасность заключается в том, что у детей с синдромом Ретта рассогласуется частота дыхательного и сердечного ритмов. Частота сердечных сокращений практически не уменьшается (как это должно быть в норме) в моменты задержки дыхания, которая обычно продолжается до 30–40 секунд. Это приводит к тому, что может развиться кислородное голодание сердечной мышцы;

2) *заглатывание воздуха*. Этот симптом крайне редко встречается в педиатрической практике, в то время как при синдроме Ретта он достаточно распространен. У 5–10% женщин при этом возникает настолько выраженное вздутие живота, что это можно принять за беременность;

3) *скрежетание зубами*. Этот звук возникает из-за непроизвольного очень сильного сжатия челюстей;

4) *диспраксия походки*;

5) *деформация спины*. Начиная с раннего школьного возраста может начать развиваться нейрогенный сколиоз (боковое искривление позвоночника). При этом иногда прибегают к хирургическому вмешательству, поскольку сколиоз может приводить к выраженной неврологической симптоматике;

6) *деформация положения ног*. У многих девочек постепенно на протяжении школьного возраста происходит все более и более жесткая фиксация неправильного положения стопы, что может затруднять ходьбу и удержание положения стоя. Обычно эта деформация асимметрична и более выражена с правой стороны;

7) *гипопластичные синюшные холодные ступни*. Часто имеют место непропорционально маленькие ступни. В подростковом возрасте могут возникать изменения ногтей и кожи ступней, что связано с нарушением питания тканей в силу вегетативной дисфункции;

8) *характерные изменения на ЭЭГ.* К концу периода регресса появляются патологические знаки на ЭЭГ – медленноволновая активность часто сопровождается эпиактивностью. Надо отметить, что до возраста одного года эпилептические приступы крайне редки, также отсутствуют инфантильные спазмы. Эпилептические приступы до одного года, как правило, означают наличие сопутствующей патологии, развивающейся еще во время беременности. Такая ранняя манифестация сопряжена с более тяжелым течением эпилепсии. В целом преобладают парциальные приступы (примерно 55%);

9) *неадекватный смех и пронзительные крики.* Часто у детей, особенно ночью, возникает неудержимый смех, который может продолжаться несколько часов. Этот симптом неустойчив и не связан с каким-то определенным возрастом, он появляется периодически. Нарушение сна отмечается в 80–90% случаев синдрома Ретта. Пронзительные крики, которые также могут длиться несколько часов, более характерны для подросткового и более старшего возраста. Неоднократные врачебные исследования не выявили никаких патологий, которые могли бы вызывать боль у таких детей. Скорее эти крики связаны не с чувством боли, а объясняются мозговой дисфункцией;

10) *нарушение болевой чувствительности.* Болевая чувствительность как таковая обычно сохранена, однако реакция на болевой раздражитель часто бывает отсроченной. Также часто реакция на болевой раздражитель длится необычно долго;

11) *интенсивная коммуникация с помощью взгляда.* Как компенсация потери речи и способности к жесту коммуникация с помощью взгляда развивается у большинства девочек, начиная с периода, сменяющего фазу регресса. В школьном возрасте такая коммуникация обычно усиливается. В некоторых случаях такие девочки способны четко показывать взглядом на выбранный объект, что может быть использовано в педагогических целях.

Основная часть этих критериев вошла в классификации ДСМ-4 и МКБ-10.

Помимо перечисленных симптомов при синдроме Ретта существует еще одна важная проблема, которая хотя и не получила отражения в диагностических критериях, тем не менее представляет важное практическое значение. Это – *проблема питания, и связанная с ней проблема кормления* как такового. Снижение показателей роста и веса часто отмечают на протяжении всего детского возраста. Трудности питания связаны как с нарушением произвольного управления движениями (трудности жевания, глотания, произвольные движения языка, вызывающие угрозу попадания пищи в дыхательные пути), так и с нарушением регуляции тонуса гладких мышц желудочно-кишечного тракта (рвоты, запоры, обратный заброс пищи из желудка в пищевод). Вторично присоединяются поведенческие проблемы – отвращение к еде, страх перед кормлением.

В зависимости от тяжести проблемы с кормлением выделяют три фазы лечения: 1) оптимизация позы и сидения, изменение текстуры пищи, подбор специальной посуды, изменение темпа кормления, по возможности – обучение самостоятельной еде, применение препаратов, нейтрализующих желудочный сок; 2) применение прокинетики, повышающих тонус сфинктера пищевода и улучшающих перистальтику; 3) хирургические методы (показаны, когда велика вероятность удушья при кормлении, критическая потеря веса и т. д.). Острота данной проблемы требует того, чтобы в команде специалистов, занимающихся ребенком с синдромом Ретта, работал врач – специалист по питанию.

Стадии развития синдрома Ретта

Раннее развитие

Беременность и роды обычно проходят без проблем, и новорожденные оцениваются как здоровые дети. Иногда отмечается легкое недоразвитие ступней и кистей рук и особые очертания лица: выступающий лоб, широкий разрез глаз. Иногда у этих, как будто здоровых, детей уже в течение первых месяцев могут появляться признаки легкой задержки психомоторного развития. Такие дети мало передвигаются, например их очень редко можно видеть ползающими на четвереньках. Уже на первом году жизни могут появляться стереотипные движения рук. Также редко возникает какая-то действительно нестереотипная игра и речевая продукция. Несмотря на все это, развитие продолжается, так что при очередном обследовании в 3, 6 и 9 месяцев врач сообщает родителям, что их ребенок развивается «нормально» или даже «очень хорошо». Действительно, дети все лучше тянутся за интересными предметами (хотя многие авторы отмечают снижение исследовательской активности уже в первые месяцы жизни), переключаются игрушки из руки в руку, начинают пользоваться ложкой, появляются первые «словечки», они встают, а иногда и начинают самостоятельно ходить.

Такое в целом нормальное развитие продолжается примерно до 10–12 месяцев. Обычно именно в это время происходит остановка развития: ребенок перестает осваивать новые моторные навыки, снижаются темпы роста окружности головы. В ряде случаев остановка развития происходила уже в 6 месяцев, а иногда только в 1,5 года. Такая «пауза» может продолжаться несколько месяцев.

Отсутствие нарушений в первые месяцы наводит некоторых ученых на мысль, что развитие мозга в это время определяется работой генов, которые позднее, после того как они выполнили свою функцию,

должны быть заблокированы; за остановку их работы, возможно, и отвечает ген MECP2, мутация которого вызывает синдром Ретта.

Временный регресс

Регресс может начаться совершенно внезапно. При этом появляются беспричинные вскрикивания, пропадает глазной контакт и резко обедняется речевая и моторная активность. Толчкообразные или волновые движения могут охватывать любую группу мышц, включая язык. Возникают непроизвольные движения рук, иногда они связаны с оцепенением волос или рта. Манипуляции руками около рта могут быть первым признаком формирования стереотипных движений рук. Ребенок может совершать стереотипные движения руками прямо перед собой, сбоку или даже за спиной. В это же время происходит распад произвольных движений. Регресс психомоторного развития часто сопровождается нарушениями сна. Нарушение сна может быть первым признаком начала регресса: ребенка могут будить сбой ритма дыхания, непроизвольные вскрикивания, забивание дыхательных путей слюной. В 15% случаев на этой стадии впервые отмечаются случаи эпилептической активности.

Регресс связан с периодом развития, когда происходит интенсивное формирование связей в коре головного мозга. Это требует повышенных энергетических ресурсов. Любые сбои в поддержании активности коры головного мозга приводят к тому, что клетки коры становятся уязвимыми даже для самых незначительных вредных воздействий.

После регресса

Регресс продолжается несколько месяцев и, изредка, оканчивается так же внезапно, как и начинается. К пяти годам у большинства детей поднимается общий уровень настроения, возвращается желание общаться, до некоторой степени восстанавливаются утраченные моторные навыки, а также происходит возобновление роста головы. Может продолжиться развитие двигательных возможностей, а в некоторых случаях – и речи. Вновь становится возможным обучение ребенка. Хотя в это время дети выглядят более жизнерадостными, повышенная тревожность остается, беспричинные вскрикивания могут сохраниться на протяжении всей жизни. Именно в это время часто отмечаются первые случаи эпилептических приступов (пик начала приходится на 4 года), которые к школьному возрасту могут усиливаться. В той или иной степени эпилептичность наблюдается в 90% случаев.

Поздний регресс моторных возможностей

Выделение этой четвертой стадии остается спорным. В первую очередь потому, что эта стадия наступает далеко не во всех случаях. Во-вторых, на этой стадии не происходит каких-то качественных изменений. Скорее в это время имеет место постепенное нарастание тяжести состояния. Так, люди, имевшие возможности ходить, могут утрачивать эту способность.

Имеются примеры женщин, живущих до весьма преклонного возраста (известна датчанка, которой в 2001 году исполнилось 78 лет), болезнь которых так и не вступила в эту самую четвертую стадию. Более того, несмотря на то, что к периоду зрелого возраста начинается постепенный регресс моторных способностей, мышечной силы, в этом возрасте имеют место и положительные изменения. Эпилептичность, вызывавшая беспокойство в дошкольном и школьном возрасте, к зрелому возрасту ослабевает, а иногда вообще исчезает. В ряде случаев в этом возрасте усиливаются понимание, мотивация к взаимодействию и общению.

Генетические механизмы

Уже в начале 1990-х годов получила распространение гипотеза, что синдром Ретта – нарушение, связанное с мутацией гена, лежащего в X-хромосоме; обуславливаемый этим геном признак является доминантным и у мальчиков не совместим с жизнью.

После рождения мальчиков в семьях, в которых уже был ребенок с синдромом Ретта, данная гипотеза была уточнена. Допускается возможность развития мальчиков с такого рода мутацией, которая у них приводит к тяжелой энцефалопатии новорожденных. Из-за того, что зарегистрировано всего несколько случаев появления синдрома Ретта в одной и той же семье, было весьма трудно выявить мутированный ген (современные методы генетического анализа основаны на сопоставлении генов, мутация которых рассматривается в качестве предполагаемой причины заболевания, у братьев

и сестер, страдающих данным заболеванием). Наконец, в 1999 году была выявлена семья, в которой три ребенка страдали данным заболеванием, что позволило выявить мутированный ген – МЕСР2. С тех пор как появилось первое сообщение о выявлении мутации гена МЕСР2, этот участок X-хромосомы у пациентов с синдромом Ретта исследовался во многих лабораториях мира. Мутация МЕСР2-гена была обнаружена в 65–100 % случаев классического синдрома Ретта. Такая вариативность отчасти объясняется тем, что исследователи пользовались различными диагностическими критериями. В среднем в настоящее время мутация выявляется в 80% случаев классического синдрома Ретта. В случаях атипичного синдрома Ретта мутации МЕСР2-гена выявляются в различных исследованиях в 10–50 % случаев. Однако, и при атипичных формах синдрома Ретта выявляются мутации, аналогичные тем, что выявляются в случаях классического синдрома. В случае же семейного синдрома Ретта (когда в семье рождаются несколько детей с синдромом Ретта) мутацию удается выявить только в 20–29 % случаев. Такая низкая частота выявленных мутаций остается непонятной. Существует предположение, что в случаях семейного синдрома действуют какие-то иные генетические механизмы. К настоящему времени описано около 200 видов мутации этого участка X-хромосомы. Постоянно открываются новые мутации. В то же время данные о связи между типом мутации и клиническими проявлениями или тяжестью заболевания достаточно противоречивы. Установлено, что тяжесть заболевания связана с типом инактивации X-хромосом. Известно, что в клетках женского организма содержится набор генов, включающий две X-хромосомы (одна отцовская, другая материнская). Одна из этих хромосом находится в инактивированном состоянии. Факторы, влияющие на то, какая из двух хромосом – материнская или отцовская – будет активирована, пока до конца не ясны. Синдром Ретта развивается в тех случаях, когда инактивация носит случайный характер (упрощенно – в одной клетке активна отцовская X-хромосома, в другой – материнская). Когда же, в силу каких-то причин, происходит асимметричная активация, при которой в инактивированном состоянии находятся преимущественно X-хромосомы, несущие мутированный ген, заболевание протекает в стертой форме или вообще имеет место наличие мутированного гена без клинических проявлений. Надо отметить, что передача мутированного гена от матери-носительницы происходит довольно редко. В подавляющем большинстве случаев эта мутация «de novo», то есть мутация гена происходит в момент деления клеток во время образования сперматозоида или яйцеклетки. В настоящее время многие ученые считают, что эта мутация гораздо чаще возникает при образовании сперматозоида, то есть мутированный ген находится в отцовской X-хромосоме. Возможно, у отца существует предрасположенность к такой мутации. Надо отметить, что в случае синдрома Ретта, в отличие от многих других генетических заболеваний, проявление этой предрасположенности никак не связано с возрастом отца. Предположение о передаче мутированного гена с отцовской X-хромосомой подтверждается тем, что синдром Ретта крайне редко встречается у мальчиков – ведь от отца мальчики получают Y-хромосому, возможно, именно поэтому в случаях семейного синдрома Ретта мальчики, рождающиеся в таких семьях, практически всегда оказываются здоровыми.

Сейчас уже ясно, что МЕСР2-ген является регуляторным: его мутация приводит к тому, что определенные гены в определенных клетках оказываются активными в тот момент, когда их активность должна быть уже подавлена.

В конце этого раздела хотелось бы ответить на вопрос: что дают генетические исследования? Во-первых, выявление мутации специфического гена может помочь решить диагностические задачи. Во-вторых, выяснение типа наследования помогает решать вопросы планирования семьи и прогнозирования риска. В-третьих, и это наиболее существенно, выявление функции мутирующего гена позволит вскрыть патофизиологические механизмы данного заболевания, без понимания которого невозможно проводить адекватную терапию. Работы в этом направлении ведутся очень активно.

Атипичные формы синдрома Ретта

Помимо классического синдрома Ретта было описано несколько вариантов, отличающихся по течению, клиническим проявлениям, выраженности признаков.

Мозаичная форма синдрома Ретта

Мозаичная форма встречается у 80% девочек с атипичными формами синдрома Ретта. Характеризуется различными отклонениями в неврологическом развитии, которые с возрастом образуют картину, сходную с синдромом Ретта. В эту группу входят девочки с очень хорошо сохранившейся общей моторикой, отмечаются лишь отдельные едва различимые неврологические anomalies. В первую очередь выявляется более или менее выраженная мануальная апраксия. Существуют

примеры, когда несколько подростков с синдромом Ретта смогли осуществить лыжный переход между двумя странами, но при этом они совершенно не могли держать лыжные палки. В настоящее время 8–10 лет считается самым поздним возрастом, когда может быть поставлен диагноз « мозаичная форма синдрома Ретта ».

Синдром Ретта с сохранной речью

Сохранение речи при синдроме Ретта встречается не столь уж редко, как считали вначале. Такие дети удовлетворяют всем критериям синдрома Ретта, но они могут произнести, по крайней мере, одну грамматически правильную фразу. Впервые три такие девочки были описаны Zappella (1992г.). Позднее была опубликована работа, в которой анализируется уже 30 подобных случаев. В этой выборке у 63% пациентов речь была абсолютно сохранна или наблюдалась лишь легкая задержка речевого развития. У всех обследуемых имелись выраженные эхолалии. Родители этих детей часто сообщали, что, на их взгляд, понимание у их ребенка было лучше, нежели активная речь. Действительно, часто понимание у таких детей оценивается как хорошее, хотя понимание слов, имеющих абстрактное значение, очень ограничено. Что касается активной речи, то здесь преобладают эхолалии и повторяющиеся вопросы. Надо отметить, что практически все девочки с синдромом Ретта с сохранной речью проявляют все поведенческие особенности, присущие аутизму. Многим из них изначально ставится диагноз «аутизм». Это заставляет многих авторов сомневаться относительно того, к какой группе относить подобных детей. Также эти дети заставляют задуматься о том, что связь между синдромом Ретта и аутизмом может быть гораздо глубже, нежели просто некоторые совпадения на поведенческом уровне.

Врожденный синдром Ретта

Такое течение заболевания, когда период относительно нормального развития отсутствует, встречается крайне редко, так что многие авторы вообще сомневаются в том, что в таких случаях уместно говорить о чистом синдроме Ретта. Действительно, во-первых, многие синдромы, обусловленные хромосомными аномалиями и проявляющиеся в задержке психического развития, в первые годы жизни могут напоминать синдром Ретта. Во-вторых, в случае синдрома Ретта не исключается какая-то иная сопутствующая неврологическая патология, которая и может сводить на нет период нормального развития.

Синдром Ретта у мальчиков

Вначале считалось, что данное заболевание встречается исключительно у девочек. Однако к настоящему времени накапливается все больше описаний случаев синдрома Ретта у мальчиков. Поскольку данный синдром обусловлен мутацией гена, расположенного в X-хромосоме, вполне понятна высокая ранняя смертность среди мальчиков с такого рода мутацией. Действительно, поскольку женский набор хромосом содержит две X-хромосомы, то вторая X-хромосома, несущая немутированный ген, может играть компенсирующую роль, в то время как у мальчиков возможности такой компенсации отсутствуют. Этим объясняются относительно высокие проценты смертности в период новорожденности, наличие энцефалопатий, приводящих к ранней смерти, а также мертворожденных среди мальчиков в семьях, в которых уже есть ребенок с синдромом Ретта. Однако описано несколько случаев развития мальчиков с синдромом Ретта, сходного с тем, что наблюдается у девочек. Несколько таких мальчиков имели аномальный набор хромосом – XXУ (синдром Клайнфельтера). То есть компенсация у них достигалась за счет аномальной дополнительной X-хромосомы. Также описан мальчик, у которого развитие шло по типу синдрома Ретта, однако у него не было обнаружено характерной мутации гена MECP2. Надо отметить, что в одном из проведенных исследований у 81 из 227 девочек с синдромом Ретта также не было обнаружено какой-либо аномалии данного гена. Это заставляет предполагать, что генетические механизмы синдрома Ретта не ограничиваются мутацией MECP2-гена. Что касается клинической картины синдрома Ретта у мальчиков, то ни в одном из этих случаев основные диагностические признаки не были представлены в полном объеме. Учитывая такую вариативность клинических проявлений, а также то, что не вполне ясны генетические механизмы, некоторые авторы склонны считать, что синдром Ретта у мальчиков может оказаться более распространенным, нежели об этом принято думать.

Психолого-педагогическая коррекция

Исследований клинических аспектов синдрома Ретта достаточно много, в т. ч. – выполненных на больших выборках, что повышает достоверность получаемых данных. Что касается научно обоснованной экспериментальной проверки эффективности методов психолого-педагогического воздействия, то таких работ гораздо меньше, часто они представляют собой анализ отдельных случаев. Здесь мы рассматриваем некоторые направления и принципы работы, по которым уже существует представительный объем публикаций.

Развитие коммуникативных способностей

У детей с множественными нарушениями, в том числе с синдромом Ретта, нуждающихся в постоянном сопровождении во всех ситуациях, часто отмечается низкий уровень коммуникативного поведения. Они могут использовать глазной контакт, жесты, пре-символические действия. Для улучшения этих существующих видов коммуникации обычно используются: 1) альтернативные коммуникативные стратегии с использованием технических средств; 2) развитие существующих коммуникативных возможностей без использования технических средств.

Альтернативные коммуникативные стратегии

Эти стратегии предполагают при обучении ребенка пользоваться дополнительными средствами коммуникации.

1. Подручные средства

Например, можно использовать фонарик с направленным лучом, прикрепленный к головному убору, придающий большую очевидность направлению взгляда ребенка и дающий возможность показывать что-либо. Если ребенок успешно пользуется таким устройством, можно усложнить его: луч может активировать голосовое устройство.

Некоторые девочки могут доставать, трогать или давать взрослому требуемый предмет. Родителям, которые используют это при ответах на вопросы «да-нет», советуют также добавлять возможность ответа «не знаю» или «никакой». У обычных детей возможность такого ответа появляется значительно позже. Тот факт, что такой ответ доступен большому количеству детей с синдромом Ретта, говорит о высоком уровне их интеллекта.

Также сюда относятся различные карточные и знаковые коммуникативные системы.

2. Специальные технические средства

Многие девочки используют устройства с голосовым выходом, если их располагают в тех местах, которыми они часто пользуются. В таких устройствах используются цифровые звуковые записи, записанные на компьютерный чип. Некоторые могут использовать средства с 2, 4, 8 различными записями, которые активизируются при нажатии одной из клавиш на панели. Голосовые записи легко перезаписывать, они могут использоваться как дома, так и в учебной ситуации. С помощью таких средств можно как отвечать на вопросы, так и сообщать что-либо окружающим (например, говорить «Спасибо»). В зависимости от возможностей каждого ребенка на клавишах может быть картинка, знак или слово, их можно показывать рукой или световым лучом в случае резкого ограничения движений. Возможно подбирать необходимую силу нажима на клавиши.

Девочкам, которые уже пользуются простыми средствами с одним набором картинок, может быть доступно обучение использованию более сложных устройств. Они могут содержать большее количество картинок различного размера, состоять из множества «страниц», обладать значительным объемом памяти. Самые сложные из них напоминают компьютер.

Речевые терапевты начинают обучение использованию таких средств с работы над пониманием и наработкой навыков показывания и указательного жеста сначала на более простых средствах. Обучение пониманию значения изображения на картинке происходит более успешно, если у ребенка есть возможность потрогать объект, заставить его звучать и получить в результате своей деятельности что-либо желаемое. Это не исключает использования родителями и педагогами в качестве средств для коммуникации карточек с картинками.

Развитие существующих коммуникативных возможностей

Сторонники этого направления делают акцент на том, что владение средствами коммуникации само по себе не влияет на мотивацию к коммуникации, следовательно, обучение использованию средств коммуникации не приводит к повышению интенсивности взаимодействия. В гораздо большей степени то, насколько ребенок легко вступает во взаимодействие, зависит от таких факторов, как контекст

деятельности, в рамках которой происходит взаимодействие, и стиля поведения взрослого. Как было экспериментально установлено, между людьми с III и IV стадиями развития нет значимых различий с точки зрения способности к взаимодействию, несмотря на то, что средства коммуникации при IV стадии становятся гораздо менее доступны.

Отмечается, что учителя детей с отставанием в развитии практически не создают благоприятной ситуации для коммуникативных ответов. Многие считают, что живое общение неуместно для ситуации обучения; соответственно отсутствие реакций со стороны учителя снижает попытки детей установить коммуникативное взаимодействие. В качестве объяснения низкого уровня коммуникативного взаимодействия в учебной ситуации предлагается: низкий, непостоянный уровень внимания, слабая ориентация на задание и различные комбинации этих характеристик. Действительно, у девочек с синдромом Ретта уровень внимания часто не позволяет установить успешное коммуникативное взаимодействие; тем не менее коммуникативные реакции увеличиваются, если обращаться к ребенку индивидуально и предпринимать усилия по поддержанию коммуникации. С другой стороны, учителя редко распознают малозаметные коммуникативные знаки учеников (взгляд, мимика, поза и т.д.) и делают мало попыток привлечь внимание ребенка к своим словам, что уменьшает количество ответных реакций.

Снижение внимания у детей с множественными нарушениями приводит к мысли о необходимости при взаимодействии с ними полимодальной передачи информации (что предполагает сопровождение речи показыванием, ощупыванием, прикосновением и другими сенсорными стимулами). Предполагается, что полимодальная передача информации помогает усилить эффективность коммуникативного взаимодействия у таких детей. Путем структурирования коммуникативного взаимодействия (требуется время, чтобы ребенок мог прореагировать на стимул, так как дети с синдромом Ретта отличаются замедленным восприятием событий), использования тактильных, зрительных и вербальных средств передачи информации (прикосновение, жест, демонстрация предмета, о котором идет речь, собственно реплика и т. д.) педагог может значительно изменить свое представление о коммуникативных возможностях детей. Обычно наибольшее количество полимодальных сообщений наблюдается при кормлении, уходе, вербальном взаимодействии. Экспериментально показано, что именно в таких ситуациях со стороны детей с синдромом Ретта наблюдается наибольшее количество попыток коммуникации.

Очевидно, два направления — альтернативные коммуникативные стратегии и развитие существующих коммуникативных возможностей — являются не конкурирующими, а взаимодополняющими стратегиями. Первая из них преимущественно направлена на обеспечение ребенка средствами коммуникации, в то время как вторая делает акцент на развитии мотивации к взаимодействию и создании условий, благоприятствующих раскрытию коммуникативных возможностей ребенка.

В настоящее время в Университете Северной Каролины под руководством Karen Erickson активно исследуется методика, которая старается вобрать в себя преимущества обеих стратегий, — коммуникация в процессе чтения.

Авторы считают, что коммуникация в процессе чтения книг создает подходящий контекст для развития и обучения детей с синдромом Ретта (как впрочем, и с другими тяжелыми множественными нарушениями развития), особенно при использовании вспомогательных средств. По мере того как родители становились более чуткими и понимающими возможности детей, они могли вводить все больше различных видов коммуникации, таких как указывание на картинки и коммуникативные символы параллельно с речью. В ответ дети демонстрировали существенное увеличение использования как несимволической, так и символической коммуникации. Значительное увеличение частоты символической коммуникации — вопросов, комментариев — отмечалось у всех детей, принимавших участие в проведенных исследованиях без долгосрочного вмешательства (1 месяц на каждую серию). Эта методика, в отличие от многих других методов обучения, не требует построения искусственной среды. Более того, авторы считают, что коммуникация в процессе чтения — только начало, необходимо также исследовать возможности коммуникации в игровой ситуации.

На основании своих исследований авторы дают ряд практических рекомендаций для родителей и специалистов:

1. Во время чтения показывайте картинку или слово, которое читаете, пока ребенок не обратит на них свое внимание. Иногда это требует умения ждать.

2. Во время чтения всегда должен быть набор картинок или символов, с помощью которых ребенок может давать свои комментарии и задавать вопросы. Если вы раньше никогда не пользовались картинками для коммуникации, начните с двух картинок. Каждый раз показывайте ребенку, как пользоваться этими средствами.

3. В дальнейшем подключайте технические средства коммуникации. Многие дети лучше показывают на картинки, когда это сопровождается голосом.

4. Исследуйте целесообразность придерживания недоминантной руки. В некоторых случаях это помогает ребенку показывать на картинки.

5. Вы должны ждать от ребенка участия в общении. Многим детям требуется 40–50 секунд для ответа на вопрос. Однако, в каждом случае это время очень индивидуально, и вы сами определите его в процессе чтения. Если же ребенку все-таки не удастся ответить на вопрос, дать комментарий, начинайте обучать его, показывая на картинку его рукой.

6. Обращайте внимание на положение книги и средств коммуникации. Некоторым детям нужно, чтобы книга лежала перед ними, другим — чтобы книга была закреплена в вертикальном положении. Технические средства иногда можно располагать достаточно высоко, так, чтобы ребенок мог нажимать на кнопки подбородком. Здесь даны только некоторые решения, они могут «не работать», поэтому важно, чтобы вы сами нашли нужное положение.

7. Вы должны верить в своего ребенка. У всех детей, которые принимали участие в исследовании, в той или иной степени произошло улучшение коммуникации и внимания.

Поведенческая терапия

Несмотря на то, что поведенческая терапия достаточно часто проводится с детьми с синдромом Ретта, во многих случаях, как показывают последние исследования, она оказывается неэффективной. В некоторых исследованиях показано, что только в 50% случаев удается сформировать какие-то новые навыки, при этом они формируются очень избирательно (например, в одном из исследований удалось добиться изменений с туалетом, самоагрессией, но не было никаких изменений в ситуации кормления и готовности к взаимодействию) и носят неустойчивый характер. Некоторые из практиков, работающих в рамках поведенческой терапии, считают, что самоагрессия — едва ли не единственный аспект поведения, в плане которого с помощью этого вида коррекции удастся достичь действительно существенных улучшений. В целом они рассматривают поведенческую терапию как нецелесообразный вид воздействия при синдроме Ретта. Это рассматривается как важный аргумент в пользу необходимости проведения дифференциальной диагностики аутизма и синдрома Ретта.

Также был проведен ряд исследований, в которых сопоставлялась эффективность поведенческой терапии с изменением стиля взаимодействия (смещение акцента от обучения в сторону игрового, эмоционально-положительно окрашенного стиля взаимодействия). Было показано, что когда ребенка удастся вовлечь в общение, происходит уменьшение стереотипных движений рук, раскачивания, ребенок лучше откликается на обращение. В рамках такого живого общения девочки начинали спонтанно проявлять заинтересованность в использовании картинок и технических средств для общения, они начинали пользоваться взглядом для показывания интересующих предметов.

Надо отметить, что, несмотря на такую вовлеченность ребенка в занятие, авторам не удалось показать статистически значимого увеличения целенаправленных действий. Тем не менее многие практики убеждены, что изучение роли стиля взаимодействия взрослый–ребенок является наиболее перспективным направлением в разработке терапевтических подходов для детей с синдромом Ретта. Второй важный вывод заключается в том, что более эффективным для таких детей оказывается не пошаговое формирование новых форм поведения, а опора на существующие виды активности.

Музыкальная терапия

В настоящее время музыкальная терапия получила очень широкое распространение при работе с детьми с синдромом Ретта. Ее значение подчеркивал и сам Ретт. Музыкальная терапия — специально организованное использование музыки для достижения целей, не связанных напрямую с музыкальным развитием. Музыка не только повышает мотивированность ребенка, но и дает возможность выразить свои переживания, не прибегая к помощи речи. Кроме того, использование музыкальных инструментов дает возможность ребенку осознать свою способность вызывать определенные изменения в окружающем мире — дает возможность увидеть связь между своим действием и результатом. Возможно, осознание такой взаимосвязи может приводить к повышению уверенности и снижать риск депрессивных проявлений. Показано, что музыкальные инструменты повышают готовность ребенка взаимодействовать с предметами.

Некоторые задачи, которые удается решать с помощью музыкальной терапии:

1. Расширение форм взаимодействия, доступных ребенку. Ребенок становится более ориентирован на взрослого. Описаны случаи, когда девочки научились играть на пианино поочередно с педагогом — ждать, пока терапевт закончит играть свой фрагмент, показывать взглядом, что ее игра закончена и т. д.

2. Развитие голосовых возможностей. Работа направлена на повышение возможности ребенка произвольно управлять своим голосом, следуя за музыкой. В результате в ряде случаев удавалось получить звуки, имеющие устойчивое значение («да», «дай» и т. д.).

3. Развитие зрительного внимания. Для детей с синдромом Ретта очень часто бывает затруднена концентрация внимания на определенном объекте. Работа начинается с привлечения внимания ребенка

к инструментам, на которых педагог играет непосредственно перед ним. Постепенно стараются расширить поле активного внимания и возможность целенаправленного прослеживания.

4. Побуждение моторной активности с помощью музыкальных инструментов. Здесь используются, главным образом, ударные инструменты – бубны, барабаны и т.д. Эти инструменты дают возможность вывести стереотипные движения на более произвольный уровень, что, в некоторых случаях, приводит к снижению интенсивности стереотипии. Показано, что осознание связи между собственным действием и результатом является одним из важнейших факторов, влияющих на преодоление стереотипий. Кроме того, такого рода занятия улучшают зрительно-моторную координацию. Также с помощью музыкальных инструментов удается улучшить возможность держать предметы – увеличивается продолжительность захвата.

Музыкальные терапевты подчеркивают, что при работе с детьми с синдромом Ретта не следует забывать об индивидуальном подходе к ребенку – не стоит пренебрегать предварительной оценкой его состояния, на основании которой и выстраивается план работы в каждом конкретном случае. К сожалению, в настоящее время предложено не так много диагностических инструментов для оценки психологического статуса детей с синдромом Ретта. Одним из исключений является метод стандартизированного наблюдения, предложенный Wigram.

Данный метод предполагает оценку четырех сфер:

1. Общая способность к взаимодействию и восприимчивость к внешним воздействиям (рассматривается внимание, активность в процессе взаимодействия, чувствительность к тактильному контакту и т.д.).

2. Особенности коммуникации (рассматривается понимание речи, насколько сохранна экспрессивная речь, выразительная мимика и жесты и т.д.).

3. Музыкальное поведение (рассматривается наличие представлений о ритме, возможность совместной игры с терапевтом, переключаемость в процессе игры и т.д.).

4. Моторные возможности (рассматривается удержание равновесия, осанка, подвижность, ручные операции, способность вставать и т.д.).

Развитие двигательных возможностей

Многие медицинские статьи сообщают о потере двигательных возможностей во II и IV стадиях синдрома. Гораздо меньше в них содержится информации, касающейся того, какие стратегии возможно использовать для снижения последствий таких нарушений. Тем не менее существует достаточное количество сообщений о прогрессе, который был достигнут благодаря занятиям в том или ином конкретном случае. К сожалению, многие из этих работ представляют анализ единичных случаев, так что исходя из них достаточно трудно сделать выводы о принципах эффективной работы.

Представляется возможным выделить два принципа, которые влияют на успешность работы. Во-первых, двигательным развитием должна заниматься команда, состоящая из различных специалистов – медиков, физиотерапевтов и психологов. Необходимость участия врачей обусловлена часто возникающими ортопедическими и неврологическими проблемами. В некоторых случаях приходится рассматривать возможность хирургического вмешательства. Особенно часто это имеет место в случае выраженного сколиоза, резко ограничивающего возможности двигаться и снижающего качество жизни в целом. Во-вторых, при проведении занятий у ребенка необходимо формировать адекватную мотивацию. То есть он должен не просто совершать те или иные движения, а ему это должно быть зачем-то нужно. Известно, что многие навыки, оказывающиеся невостребованными в повседневной жизни, достаточно быстро утрачиваются. Таким образом, двигательное развитие необходимо осуществлять в рамках более широкой деятельности – общения (при использовании средств коммуникации), игры, освоения бытовых навыков (существует достаточно много сообщений об успешном обучении ребенка навыку самостоятельной еды, если у него есть соответствующая мотивация).

Одним из основных направлений в работе по двигательному развитию является повышение возможности произвольно контролировать движение рук. Как уже говорилось выше, вовлечение ребенка в ту или иную деятельность является наиболее эффективным средством, приводящим к снижению стереотипий. Отдельный вопрос: «нужно ли фиксировать руки, препятствовать стереотипным движениям?» Действительно, придерживание недоминантной руки в некоторых случаях дает возможность ребенку лучше организовать целенаправленное действие. Другое дело, когда фиксация осуществляется постоянно. В некоторых зарубежных центрах достаточно активно применяются шины, фиксирующие плечо-предплечье и ограничивающие подвижность руки на 75%. Однако имеющиеся данные заставляют сделать очень неоднозначный вывод о целесообразности такого метода. С одной стороны, сообщается, что такие меры приводят к снижению стереотипий, уменьшению спастичности. С другой стороны, фиксация вызывает падение общего уровня активности, провоцирует самоагрессию. Нужно учитывать, что стереотипные движения играют, во многом, компенсаторную роль: являясь одним из видов самостимуляции, они способствуют активации нервных процессов, а в

конечном итоге дают ребенку возможность «почувствовать себя». Есть данные, что фиксация рук приводит к погружению ребенка в «дремотное» состояние.

Как показывает анализ источников, подавляющее большинство исследований синдрома Ретта посвящено патофизиологическим, генетическим и неврологическим вопросам. Успехи в изучении медико-биологических аспектов этого заболевания несомненны и весьма важны. Однако приходится констатировать, что исследований, посвященных коррекционной работе, несопоставимо меньше, хотя во всем мире ведется разнообразная психолого-педагогическая работа с этими детьми. Отчасти это обусловлено редкостью данного заболевания (распространенность синдрома Ретта оценивается по разным данным от 1:10 тыс. до 1:23 тыс. новорожденных женского пола). С другой стороны, исследование различных коррекционных подходов занимает много времени, поскольку сама коррекционная работа требует постоянного длительного воздействия. Необходимость организации полноценной психолого-педагогической помощи заставляет нас ставить вопрос о проведении такого рода исследований. И тут нам может помочь опыт зарубежных научных центров, использующих стратегию многоцентровых исследований, которая хорошо себя зарекомендовала в случае других редких заболеваний. Такая работа предполагает тесное сотрудничество специалистов различных организаций. Мы надеемся, что подобные проекты – дело ближайшего будущего.

Литература

1. *Evans, I. M. & Meyer, L. H.* Modifying adult interactional style as positive behavioral intervention for a child with Rett syndrome // *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 1999, 24, 191–205.
2. *Hagberg B.* Clinical manifestations and stages of Rett syndrome // *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 2002, 8, 61–65.
3. *Hill S.* The relevance and value of music therapy for children with Rett syndrome // *British journal of special education*, 1997, vol. 24, № 1, 124–128.
4. *Koppenhaver D., Erickson K., Harris B., McLellan J., Scotko B., Newton R.* Storybook-based communication intervention for girls with Rett syndrome and their mothers // *Disability and rehabilitation*, 2001, vol. 23, № 4, 149–159.
5. *Larsson G., Engerström I.* Gross motor ability in Rett syndrome – the power of expectation, motivation and planning // *Brain and development*, 2001, 23, 77–81.
6. *Leonard H., Silberstein J., Falk R., Houwink-Manville I., Ellaway C., Raffaele L., Engerström I., Schanen C.* Occurrence of Rett syndrome in boys // *Journal of child neurology*, 2001, vol. 16, № 3, 333–338.
7. *Reilly S., Cass H.* Grouse and nutrition and Rett syndrome // *Disability and rehabilitation*, 2001, vol. 23, № 3/4, 118–128.
8. *Ryan D., McGregor F., Akermanis M., Southwell K., Ramke M., Woodyatt G.* Facilitating communication in children with multiple disabilities: three case studies of girls with Rett syndrome // *Disability and rehabilitation*, 2004, vol. 26, № 1/22, 1268–1277.
9. *Steffenburg U., Hagberg G., Hagberg B.* Epilepsy in a representative series of Rett syndrome // *Acta paediatr*, 2001, 90, 34–39.
10. *Van den Veyver I., Zoghbi H.* Genetic basis of Rett syndrome // *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 2002, 8, 82–86.
11. *Yasuhara A., Sugiyama Y.* Music therapy for children with Rett syndrome // *Brain and development*, 2001, 23, 82–84.
12. *Zappella M., Gillberg C., Ehlers S.* The preserved speech variant: a subgroup of the Rett complex: a clinical report of 30 cases // *Journal of autism and developmental disorders*, 1998, vol. 28, № 6.