

УДК 159.922; 5.3.4.

Мазурова Надежда Владимировна

доктор психологических наук, директор,
Институт психологии им. Л.С. Выготского РГГУ
mazariny-2@yandex.ru

Лисицына Ксения Владимировна

дефектолог, психолог, нейропсихолог,
ассистент кафедры психологии семьи и детства,
Институт психологии им. Л.С. Выготского РГГУ
8288600@gmail.com

Nadezhda V. Mazurova

Doctor of Psychological Sciences, Director,
Institute of Psychology named after L.S.Vygotsky RSUH
mazariny-2@yandex.ru

Ksenia V. Lisitsyna

defectologist, psychologist, neuropsychologist,
assistant of the Department of Psychology of Family and Childhood,
Vygotsky Institute of Psychology (RSUH), 8288600@gmail.com

Исследование нейрокогнитивных функций детей с фенилкетонурией

Study of neurocognitive functions of children with phenylketonuria

***Аннотация.** В России неонатальный скрининг на фенилкетонурию проводится с 1980-х годов с использованием теста Гатри. С 1989 г. лабораторная диагностика осуществляется на основе флюориметрического метода. В статье представлены результаты исследования состояния интеллектуального и речевого развития, особенностей памяти, внимания и эмоциональной сферы детей с фенилкетонурией. Показано, что, не смотря на ранее выявление заболевания, не всегда удается сохранить высокий уровень нейрокогнитивных функций детей. Намечены направления дальнейшего исследования состояния внутрисемейного взаимодействия в семьях детей с фенилкетонурией с целью построения и проверки модели психолого-педагогической помощи детям с фенилкетонурией.*

***Ключевые слова.** Фенилкетонурия, дети с генетической патологией, психическое развитие детей*

***Annotation.** In Russia, neonatal screening for phenylketonuria has been carried out since the 1980s using the Guthrie test. Since 1989, laboratory diagnostics has been carried out on the basis of the fluorimetric method. The article presents the results of a study of the state of intellectual and speech development, features of memory, attention and emotional sphere of children with phenylketonuria. It is shown that despite the earlier detection of the disease, it is not always possible to maintain a high level of neurocognitive functions of children. The directions of further research of the state of intrafamily interaction in families of children with phenylketonuria are outlined in or-*

der to build and test a model of psychological and pedagogical assistance to children with phenylketonuria.

Keywords. *Phenylketonuria, children with genetic pathology, mental development of children*

Фенилкетонурия — наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение аминокислотного обмена, в частности обмена фенилаланина. Фенилаланин — незаменимая аминокислота, которая поступает с пищей — белковыми продуктами. Диагноз устанавливается по результатам неонатального скрининга.

В настоящее время охват обследованием новорожденных составляет более 90%. Если в роддоме анализ не был взят, то его берут на дому во время патронажа медицинской сестры. По данным неонатального скрининга, проводимого в 83-х регионах России, фенилкетонурия встречается с частотой 1:7716 новорожденных детей, то есть ежегодно выявляется более 200 малышей [2; 6]. В настоящее время в Российской Федерации проживает 26 млн. детей в возрасте до 17 лет. Таким образом, общее количество детей, имеющих ФКУ и ГФА, достаточно велико (около 3500 человек).

До настоящего времени единственным эффективным и патогенетически обоснованным методом лечения ФКУ является диетотерапия с использованием специализированных аминокислотных смесей без фенилаланина и с повышенным содержанием тирозина [3]. Диета заключается в исключении из питания белковых продуктов. В России накоплен большой опыт по организации лечебного питания больных с фенилкетонурией, разработаны основные принципы диетотерапии, созданы новые специализированные продукты, позволяющие обеспечить потребности детей в основных пищевых ингредиентах, минеральных веществах, витаминах. При отсутствии своевременной диагностики и лечения заболевание проявляется обычно в возрасте 2–6 месяцев, когда у малыша обнаруживаются признаки поражения центральной нервной системы: родителей беспокоят вялость ребенка, отсутствие интереса к окружающему, иногда повышенная раздражительность, беспокойство, срыгивания, нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония), признаки атопического дерматита, задержка психомоторного развития, иногда судороги. С возрастом у детей возникает тяжелое поражение нервной системы вплоть до умственной отсталости и эпилепсии. При своевременно назначенном патогенетическом лечении жалобы имеют более легкий характер или отсутствуют совсем.

В норме фенилаланин превращается в другую аминокислоту — тирозин, из нее в дальнейшем образуются очень важные для организма нейромедиаторы (катехоламины и др.), гормоны (тироксин — гормон щитовидной железы), пигментные вещества (меланин). Из-за дефекта фермента фенилаланин не преобразуется в тирозин, а накапливается в крови, частично превращаясь в токсические для центральной нервной системы органические кислоты (фенилуксусная, фенилпировиноградная и др.). Если не предотвратить этот процесс, то развитие ребенка нарушается. Прежде всего, страдает интеллект.

При хорошей изученности механизмов заболевания, разработанности диеты, до настоящего времени не было проведено достоверного исследования со-

стояния нейрокогнитивных функций детей с фенилкетонурией, а также их эмоционального, социального развития и оценки качества жизни детей и их семей в связи с наличием у ребенка тяжелого генетического заболевания и необходимости соблюдать строгую диету. В ходе десятилетней практической работы, сбора сведений о развитии данной категории детей нами было обследовано 312 человек в возрасте от 2 месяцев до 17 лет. Диагноз поставлен по неонатальному скринингу – 293 человека, позднее – 19 человек.

Оценивались следующие факторы нарушения здоровья и развития: уровень интеллекта, уровень развития речи, особенности развития внимания, памяти, а также ряд психологических качеств, необходимых для гармоничной социализации человека: особенности общения, эмоционально-волевой сферы, поведения. По результатам обследования интеллекта были получены следующие данные. Среди исследованных детей 6,96% имели глубокие нарушения познавательного развития, состояние их нейрокогнитивных функций оценивалось как крайне низкое. После дополнительного обследования у психиатра этим детям был установлен диагноз F71 (умственная отсталость умеренная). У этих детей и подростков медленно развивались высшие психические процессы, отставали в развитии социальные навыки (самообслуживание, пользование туалетом и т.д.), моторика. Некоторые пациенты нуждались в пожизненном надзоре. Образовательные программы, которые применялись для развития этих детей, давали им самый ограниченный уровень базисных навыков.

У 23,3% детей и подростков отмечается низкий уровень развития. После обследования у психиатра им был поставлен диагноз F70 (умственная отсталость лёгкая). Такие дети обучались в специальных коррекционных школах для детей с нарушениями интеллекта. Таким образом, практически у трети обследованных детей уровень развития интеллекта не соответствовал нормативным показателям.

47,% детей имели отклонения от нормы по отдельным показателям нейрокогнитивных функций, после глубокого обследования у них была отмечена задержка психического и речевого развития, которая сохранялась на протяжении всего периода школьного обучения. Дети не могли в обычном темпе самостоятельно осваивать общеобразовательную школьную программу, нуждались в пооперационной помощи, индивидуальном сопровождении или снижении темпа обучения.

Результаты обследования речевого развития.

Полное отсутствие речи – 9,2%, заикание – 12,5%, дизартрия – 44,4%, дислалия – 12,5%. По темпу развития речи – системное недоразвитие речи – 30,4% детей, общее недоразвитие речи – 56,6%. К повышению или колебаниям уровня фенилаланина в крови оказались чувствительны внимание и оперативная память. Нарушение функционирования этих процессов обнаружены у 91,4% обследованных детей. Кроме того, для подавляющего большинства из них характерны такие невротические симптомы как эмоциональная лабильность, впечатлительность, чувствительность, нарушения сна, тревожность, локальные страхи, тики, невротический энурез и т.д. Дети имели неустойчивую, слабодифференцированную самооценку, сниженную способность действовать самостоятельно и целенаправленно, низкий и средний уровень социальной адаптации, инфантиль-

ную социальную позицию, а также, что немаловажно для соблюдения диетотерапии – отсутствие критичности к результатам своих действий, импульсивность в поведении.

Особенно тревожным является факт наличия практически у всех подростков (с 12 до 16 лет) с ФКУ анозогностического отношения к болезни – как будто болезни нет. Постоянные нарушения диеты, желание «быть как все». Это снижает их интеллектуальный уровень и ухудшает показатели здоровья.

Современный подход к семье, воспитывающей больного ребенка, рассматривает ее как реабилитационную структуру, изначально обладающую потенциальными возможностями создания максимально благоприятных условий для развития и воспитания ребенка, что не соответствует реальности.

Факт нарушения здоровья ребенка вызывает у родителей острый эмоциональный ответ. Часто следствиями болезни становятся снижение материального благополучия семьи и нарушение контактов с привычным социальным окружением. Постоянный страх за жизнь ребенка и его развитие деформируют всю систему внутрисемейных и детско-родительских отношений. Нередко родители не осознают болезненного происхождения изменений в поведении ребенка, пытаются найти этому иное объяснение, не видят необходимости обращения к специалисту. Это отодвигает сроки диагностики, квалифицированного медицинского вмешательства и, как следствие, снижает эффективность лечения. Непонимание сущности болезни, предъявление к сыну или дочери требований, не соответствующих их возможностям, как правило, приводит к формированию у ребенка вторичных социальных последствий болезни в виде нарушений поведения, социальной дезадаптации. Под влиянием болезни искажается социальная ситуация развития ребенка и в целом всей семьи, что требует отдельного изучения и определения характера и видов помощи.

В системе государственной медико-психолого-педагогической помощи больному ребенку такое звено, как семья либо вообще отсутствует, либо вынужденно исполняет не свойственные функции младшего медицинского и обслуживающего персонала. В результате разрываются или деформируются естественные семейные взаимоотношения, меняется система функций семьи относительно ребенка вплоть до исчезновения некоторых из наиболее важных. Личность самого родителя, взаимоотношения ребенка с родителями пока не являлись предметом рассмотрения и целенаправленной помощи.

Совокупность проблем, связанных с лечением, уходом и развитием ребенка, порой настолько велика, что многие родители не могут с ней справиться. Частым последствием наличия тяжелой болезни у ребенка становятся нарушения брачно-семейных отношений вплоть до их разрыва [5]. Родители крайне тяжело переживают сообщение диагноза ребенка, с трудом адаптируются к процессу лечения, соблюдению ребенком диеты, регулярности забора крови ребенка и т.д. [4]

Таким образом, по результатам проведенного исследования можно заключить следующее: дети и подростки с ФКУ и ГФА нуждаются в постоянном контроле и создании специальных условий для лечения и воспитания. Их семьи для сохранения трудового потенциала родителей также нуждаются в оказании психологической помощи. Для определения этих условий и уточнения сущности

специальных потребностей детей и их семей, в настоящее время нами проводится системное исследование. Цель исследования: обоснование, построение и проверка модели психолого-педагогической помощи детям с ФКУ и ГФА и их родителям; выработка стратегии и определение способов диагностики психологического состояния детей и родителей.

Литература

1. Бушуева Т.В. Современный взгляд на проблему фенилкетонурии у детей: диагностика, клиника, лечение // *Вопросы современной педиатрии*. - 2010 – Т. 9. - № 1. – С. 157-160.

2. Денисенкова Е. В., Бочков Н. П., Калинин Н. Ю. и соавт. Результаты скрининга новорожденных на наследственные болезни в городе Москве. *Медицинская генетика*. 2008. 7 (6). С. 3–11.

3. *Клиническая диетология. Руководство для врачей* // Под ред. Т. Э. Боровик, К. С. Ладодо. М.: Медицинское информационное агентство, 2008. - 608 с.

4. Мазурова Н.В., Бушуева Т.В. Адаптация к заболеванию и процессу лечения детей с редкими наследственными болезнями обмена веществ и их родителей // *Материалы Всероссийской конференции «Клиническая психология. Наука и практика – пути интеграции»*. – СПб, 2013.

5. Мазурова Н.В., Подольская Т.В. Социально-психологическая адаптация родителей детей с тяжелыми заболеваниями // *Актуальные проблемы психологического знания*. - №1, 2022. – С. 68-78.

6. *Федеральные клинические рекомендации. Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии*. – М., 2020. – 112 с.

Bibliographic list

1. Bushueva T.V. Modern view on the problem of phenylketonuria in children: diagnosis, clinic, treatment // *Questions of modern pediatrics*. - 2010 – Vol. 9. - No. 1. – pp. 157-160.

2. Denisenkova E. V., Bochkov N. P., Kalinchenko N. Yu. and coauthors. Results of newborn screening for hereditary diseases in Moscow. *Medical genetics*. 2008. 7 (6). pp. 3-11.

3. *Clinical dietetics. A guide for doctors* // Edited by T. E. Borovik, K. S. Ladodo. M.: Medical Information Agency, 2008. - 608 p.

4. Mazurova N.V., Bushueva T.V. Adaptation to the disease and the treatment process of children with rare hereditary metabolic diseases and their parents // *Materials of the All-Russian conference "Clinical psychology. Science and practice – ways of integration"*. – St. Petersburg, 2013.

5. Mazurova N.V., Podolskaya T.V. Socio-psychological adaptation of parents of children with severe diseases // *Actual problems of psychological knowledge*. - No. 1, 2022. – pp. 68-78.

6. *Federal clinical guidelines. Classical phenylketonuria and other types of hyperphenylalaninemia*. – М., 2020. – 112 p.