

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

УТВЕРЖДАЮ
Первый заместитель Министра
Е.Л.Богдан
«22» 07 2021 г.
Регистрационный № 072-0621



**АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ РАССТРОЙСТВ
АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА**

Инструкция по применению

УЧРЕЖДЕНИЕ-РАЗРАБОТЧИК: учреждение образования
«Гродненский государственный медицинский университет»

АВТОРЫ: Бизюкевич С. В., к.м.н., доцент Карпюк В. А.

Гродно, 2021

В настоящей инструкции по применению (далее – инструкция) изложен алгоритм диагностики расстройств аутистического спектра (РАС) с использованием молекулярно-генетического исследования и стандартизированного метода диагностики «Плана диагностического обследования при аутизме ADOS-2» (Autism Diagnostic Observation Schedule-2).

Алгоритм, изложенный в настоящей инструкции, предполагает осуществление раннего вмешательства, направленного на диагностику расстройств аутистического спектра у детей.

Метод предназначен для врачей-психиатров-наркологов, врачей-психотерапевтов, врачей-педиатров (врач-специалист) организаций здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь пациентам с расстройствами аутистического спектра в стационарных и (или) амбулаторных условиях, и (или) в условиях отделения дневного пребывания.

ПЕРЕЧЕНЬ НЕОБХОДИМЫХ МАТЕРИАЛОВ

1. Набор реактивов для экстракции дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) из лейкоцитов венозной крови.
2. Набор реактивов для постановки реакции амплификации.
3. Амплификатор с возможностью регистрации результата в режиме реального времени.
4. Комплект «План диагностического обследования при аутизме ADOS-2» (руководство ADOS-2, протоколы для фиксации обследования и кодирования результатов, набор стимульных материалов).

ПОКАЗАНИЯ К ПРИМЕНЕНИЮ

Расстройства аутистического спектра (F.84.0–F.84.9)

ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРИМЕНЕНИЯ

Отсутствуют.

ОПИСАНИЕ ТЕХНОЛОГИИ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ МЕТОДА

Врачу-специалисту предлагается алгоритм диагностических действий к установлению клинично-функционального диагноза расстройств аутистического спектра у детей, начиная с возраста 12 месяцев. Трудности диагностики и дифференциальной диагностики РАС в раннем возрасте обусловлены возрастным уровнем психологического развития детей и связанными с этим ограниченными возможностями клинично-психопатологического обследования.

При выявлении врачом-специалистом и (или) при обращении

(направлении) к врачу-специалисту родителей или законных представителей ребёнка с жалобами на наличие следующих особенностей в психическом развитии:

- отсутствует или недостаточная реакция на слуховые раздражители при нормальном слухе,
- гиперсензитивность к обычным звукам,
- зрительный контакт не устанавливает или устанавливает кратковременно и формально («взгляд сквозь»),
- речевое развитие не соответствует возрастным нормам или ребенок произносит лишь отдельные слова без обращения,
- не реагирует на обращенную речь при нормальном слухе,
- не выполняет даже простых инструкций,
- отношения с матерью по типу «симбиоза» или «не видят» мать,
- не выделяет мать от окружения чужих людей,
- обследует людей как неодушевленные предметы,
- проявляет агрессию по отношению к детям своего возраста или аутоагрессию,
- отсутствует указательный жест,
- не разделяет свои впечатления и эмоции с другими,
- интерес к неигровым предметам или использует игрушки не по назначению,
- избирательность в еде,
- низкий горловой плач или крик,
- стереотипные движения, раскачивания,

для объективной диагностики расстройств аутистического спектра необходимо проведение молекулярно-генетического анализа и психодиагностического исследования с информированием родителя или законного представителя ребёнка об следующих этапах диагностики РАС.

I этап. Выявление полиморфизмов в генах фолатного цикла: MTHFR C677T, MTRR A66G

1.1. Материал для ПЦР-диагностики (венозная кровь) в объеме не менее 1 мл собирается в одноразовую пластиковую пробирку с раствором антикоагулянта (4% раствор цитрата натрия в соотношении 500 мкл крови на 50 мкл антикоагулянта).

1.2. Экстракция ДНК из полученных образцов осуществляется согласно методике производителя наборов для выделения ДНК из цельной крови.

1.3. Постановка реакций амплификации осуществляется согласно методике производителя наборов для определения полиморфизмов в генах фолатного цикла. Настройка амплификатора производится согласно руководству пользователя к прибору.

При выполнении всех этапов полимеразной цепной реакции с детекцией результата в режиме реального времени необходимо соблюдение основных требований, изложенных в инструкции по применению Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 13.11.2008 № 090-1008 «Организация работ в лабораториях, использующих метод полимеразной цепной реакции (ПЦР)».

По результатам анализа реакции амплификации, при выявлении у ребёнка следующих полиморфизмов в генах фолатного цикла: **MTRR A66G (G/G)** и (или) **MTHFR C 677T (T/T)**, что свидетельствует о высоком риске РАС, ребёнок направляется на обследование у психолога организаций здравоохранения, оказывающих специализированную психиатрическую помощь детскому населению, с помощью «Плана диагностического обследования при аутизме ADOS-2».

II этап. Проведение специализированного обследования по ADOS-2 для диагностики РАС

Для диагностики расстройств аутистического спектра для детей раннего возраста используются Модули: Т, 1, 2, 3 «Плана диагностического обследования при аутизме ADOS-2». Выбор Модуля, фиксация наблюдаемого поведения, шифровка и перевод «шифра» в балльные оценки осуществляется согласно руководству ADOS-2.

Если в результате обследования по ADOS-2 (по Модулю Т) выявлен диапазон наличия нарушений в спектре аутизма от умеренного до высокого, или в результате обследования по ADOS-2 (по Модулю 1-3) выявлена диагностическая категория «аутизм» и степень выраженности аутистических симптомов высокая или умеренная, то это

- указывает на наличие у обследуемого ребёнка расстройств аутистического спектра.

Пошаговый алгоритм действий врача-специалиста по диагностике расстройств аутистического спектра у детей раннего возраста представлен в приложении 1.

ПЕРЕЧЕНЬ ВОЗМОЖНЫХ ОСЛОЖНЕНИЙ

При четком соблюдении выполнения алгоритма осложнений нет.

Приложение 1
к инструкции по применению



название

учреждения

здравоохранения

УТВЕРЖДАЮ

Главный врач

И. О. Фамилия

20

МП

АКТ

учета практического использования инструкции по применению

1. Инструкция по применению: «Алгоритм диагностики расстройств аутистического спектра у детей раннего возраста».

2. Утверждена Министерством здравоохранения Республики Беларусь
№ _____

3. Кем предложена разработка: сотрудниками кафедры психиатрии и наркологии Учреждения образования «Гродненский государственный медицинский университет» ст. преподавателем С. В. Бизюкевич, зав. кафедрой к.м.н., доцентом В. А. Карпюк

4. Материалы инструкции использованы для _____

5. Где внедрено: _____

Подразделение и название учреждения здравоохранения

6. Результаты применения метода за период с _____ по _____

Общее кол-во наблюдений « _____ »

положительные « _____ »

отрицательные « _____ »

7. Эффективность внедрения (восстановление трудоспособности, снижение заболеваемости, рациональное использование коечного фонда, врачебных кадров и медицинской техники) _____

8. Замечания, предложения: _____

_____ 20__

Ответственные за внедрение

Должность подпись И. О. Фамилия

Примечание: Акт о внедрении направлять по адресу:
Кафедра психиатрии и наркологии
УО «Гродненский государственный медицинский университет»
ул.Горького, 80
230009, г.Гродно

название

учреждения

здравоохранения

УТВЕРЖДАЮ

Главный врач

И. О. Фамилия

20

МП

АКТ

учета практического использования инструкции по применению

1. Инструкция по применению: «Алгоритм диагностики расстройств аутистического спектра у детей раннего возраста».

2. Утверждена Министерством здравоохранения Республики Беларусь
№

3. Кем предложена разработка: сотрудниками кафедры психиатрии и наркологии Учреждения образования «Гродненский государственный медицинский университет» ст. преподавателем С. В. Бизюкевич, зав. кафедрой к.м.н., доцентом В. А. Карпюк

4. Материалы инструкции использованы для _____

5. Где внедрено: _____

Подразделение и название учреждения здравоохранения

6. Результаты применения метода за период с _____ по _____

Общее кол-во наблюдений « _____ »

положительные « _____ »

отрицательные « _____ »

7. Эффективность внедрения (восстановление трудоспособности, снижение заболеваемости, рациональное использование коечного фонда, врачебных кадров и медицинской техники) _____

8. Замечания, предложения: _____

_____ 20__

Ответственные за внедрение

Должность подпись И. О. Фамилия

Примечание: Акт о внедрении направлять по адресу:
Кафедра психиатрии и наркологии
УО «Гродненский государственный медицинский университет»
ул.Горького, 80
230009, г.Гродно

Научное издание

Бизюкевич Светлана Викторовна
Карпюк Валентина Алексеевна

**АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ РАССТРОЙСТВ
АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА**

Инструкция по применению

Компьютерная верстка И. И. Прецкайло

Подписано в печать 15.09.2021.
Формат 60x84/16. Бумага офсетная.
Гарнитура Таймс. Ризография.
Усл. печ. л. **0,47**. Уч.-изд. л. **0,30**. Тираж **25** экз. Заказ **129**.

Издатель и полиграфическое исполнение
учреждение образования
«Гродненский государственный медицинский университет».
ЛП № 02330/445 от 18.12.2013. Ул. Горького, 80, 230009, Гродно