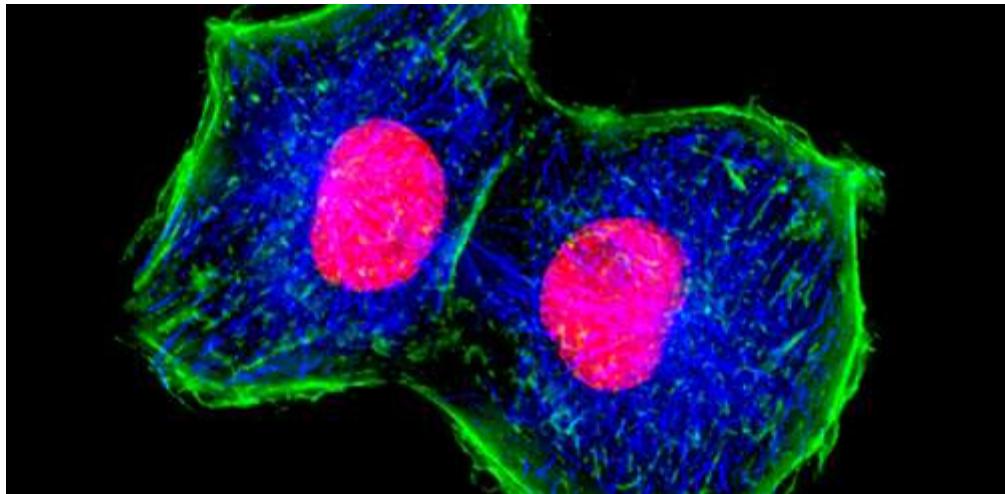


10 открытий в области аутизма, которые привлекли внимание в 2019 году

Некоторые из исследований, которые привлекли внимание научного сообщества в ушедшем году



1. Крупное исследование показало, что в наибольший риск аутизма связан с генами

Примерно 81% риска аутизма связан с генетическими факторами. Об этом говорится в результатах анализа, проведенного среди более чем 2 миллионов детей из пяти стран. Это самое крупное на настоящий момент межнациональное исследование о наследственных рисках аутизма.

Эти данные соответствуют результатам крупного исследования 2017 года, проведенного в Швеции среди пар братьев и сестер, среди которых были близнецы и не близнецы. Шведское исследование показало, что риск аутизма на 83% является наследственным. Отличие нового исследования в том, что в нем анализировались несколько поколений в семьях из нескольких стран.

В данном исследовании ученые объединили данные из национальных баз здравоохранения по детям, рожденным в Дании, Финляндии, Швеции и Западной Австралии с 1998 по 2007 год. Они также проанализировали национальную базу данных по примерно 130 000 детей, рожденных в Израиле с 2000 по 2011 год. Всего в выборку были включены 2 001 631 ребенок, из них у 22 156 был диагностирован аутизм. Ученые также учитывали случаи диагностики аутизма среди их братьев и сестер, сводных братьев и сестер и двоюродных братьев и сестер. С помощью данных из тех же баз они выявляли родителей, бабушек и дедушек детей и строили семейные древа.

Исследователи использовали статистическую модель, которая показала, что 81% риска аутизма связан с генами, которые дети унаследовали от родителей. Тем не менее, этот риск варьировался в разных странах. Так, в Финляндии, наследственность была связана только с 51% риска аутизма.

2. Аутизм связан с сердечной деятельностью

В 2019 году были получены новые данные, которые связывают аутизм с работой автономной нервной системы, которая контролирует дыхание, сердцебиение и пищеварение. Все больше результатов исследований говорят о том, что работа автономной нервной системы у людей с аутизмом отличается. Это может объяснить некоторые особенности, связанные с аутизмом, в том числе социальные трудности и сенсорную чувствительность. Это также может быть причиной того, почему среди людей в спектре аутизма чаще встречаются проблемы с сердцем и нарушения пищеварения.

Одно из исследований 2019 года показало, что изменения в сердцебиении, связанные с дыханием, позднее развиваются у аутичных детей. Как правило, пульс ускоряется во время вдоха и замедляется во время выдоха. Эти колебания, которые называются респираторная синусовая аритмия (РСА), связаны с работой автономной нервной системы. Данные колебания также играют важную роль в регуляции эмоций и внимания к социальным сигналам.

Новые данные говорят о том, что в тот же период, когда у детей проявляются основные симптомы аутизма, у них наблюдаются нарушения в работе автономной нервной системы. Тем не менее, не понятно, как задержка в развитии РСА связана с аутизмом – влияет ли она на его симптомы, или же она сама является его результатом.

Эти данные могут объяснить некоторые особенности при аутизме. Нарушения в работе автономной нервной системы должны затруднять реагирование на социальные стимулы. Они также могут быть связаны с повышенным риском сердечных проблем и заболеваний, который наблюдается среди людей с аутизмом. Кроме того, с автономной нервной системой связана тревожность, которая чаще встречается среди аутичных людей.

Другое исследование показало, что для детей с синдромом Ретта (который связан с симптомами аутизма) также характерен необычный сердечный ритм. А еще одно исследование показало, что у аутичных взрослых уровень сердцебиения реже меняется в ответ на изменения в окружающей среде.

3. Два новых препарата для лечения аутизма прошли предварительные испытания

Два препарата, которые меняют активность гормона вазопрессина, могут привести к улучшению социальной коммуникации у людей с аутизмом. Об этом говорят

результаты двух независимых клинических испытаний, которые были опубликованы в майском выпуске 2019 года журнала «Science Translational Medicine». Хотя результаты являются обнадеживающими, некоторые эксперты призывают к осторожности.

Вазопрессин – это гормон, связанный с окситоцином – другим гормоном, который, предположительно, регулирует социальную привязанность у людей. Однако взаимосвязь вазопрессина и аутизма является далеко непростой – различные исследования указывали как на пониженный, так и на повышенный уровень вазопрессина у людей с РАС.

Два препарата также воздействуют на вазопрессин противоположным образом. Один из них, баловаптан, блокирует рецепторы для вазопрессина в мозгу и снижает активность гормона. Другой препарат – назальный спрей, содержащий вазопрессин. Несмотря на противоположное действие, оба препарата увеличивали социальное функционирование у аутичных людей, ни у одного из них не было серьезных побочных эффектов.

4. Анализ отдельных клеток мозга выявил нейроны, связанные с аутизмом

Впервые был проведен анализ отдельных клеток мозга аутичных людей. Это исследование позволило определить группу нейронов, которые играют центральную роль в аутизме. Эти нейроны отвечают за коммуникацию между различными отделами мозга, связанными с высшими психическими функциями, такими как социальное взаимодействие и речевые навыки. Исследование также показало потенциально важную роль микроглии – иммунных клеток мозга.

Исследование основано на данных анализа более 100 000 клеток мозга от 15 аутичных людей и 16 человек из контрольной группы. Ученые брали образцы из участков коры головного мозга, которые контролируют сложное социальное поведение и другие когнитивные функции. В коре головного мозга существует шесть слоев нейронов, и исследователи попытались изолировать и проанализировать клетки каждого из слоев. Затем они изолировали ядра и определили последовательность РНК для клеток каждого слоя.

В результате, ученые обнаружили 513 генов, экспрессия которых наблюдалась чаще или реже у аутичных людей по сравнению с контрольной группой, 26 из этих генов относились к генам повышенного риска аутизма. Нейроны с наиболее измененной экспрессией генов, включая «гены аутизма», располагались во 2 и 3 слое коры головного мозга. Как правило, экспрессия этих генов была недостаточной. Нейроны в этих слоях отвечают за связь с другими клетками в коре головного мозга и формируют сети, которые управляют различными высшими психическими функциями.

5. При аутизме слишком мало клеток, подавляющих активность мозга

Органоиды мозга изначально являются кластерами стволовых клеток, которые затем дозревают и становятся клетками мозга. В 2019 году ученым удалось продлить жизнь

такого «мозга в пробирке» почти до двух лет, в результате, клетки смогли дозреть и сымитировать некоторые аспекты работы человеческого мозга. Благодаря более продолжительной жизни органоидов мозга ученым удалось определить, какие изменения происходят в клетках мозга под влиянием экспрессии генов, связанных с аутизмом.

Исследования на основе органоидов мозга в данный момент играют огромную роль в изучении биологических механизмов возникновения аутизма, а также разработки и тестирования новых методов лечения. В частности, в исследовании 2019 года ученые определили, что органоиды мозга, полученные из клеток кожи аутичных людей, отличаются нехваткой клеток, которые подавляют активность мозга.

Авторы исследования проанализировали тысячи органоидов мозга, полученных от шести людей с аутизмом. Данная технология воспроизводства клеток мозга в будущем может позволить очень быстро тестировать потенциальные лекарственные препараты для лечения аутизма, а также изучать аутизм на клеточном уровне.

Исследователи записали электрическую активность в органоидах. Они обнаружили, что нейроны в двух из трех популяций органоидов аутичных людей активируются гораздо чаще, чем в трех контрольных популяциях. Это говорит о том, что органоидам мозга аутичных людей не хватает клеток, подавляющих их активность. Эти данные говорят в пользу теории «сигнального дисбаланса» при аутизме, согласно которой для мозга аутичных людей характерно слишком высокое возбуждение.

6. Понятие «высокофункциональный аутизм» может быть устаревшим

Аутичные люди, которых считают «высокофункциональными» из-за высоких интеллектуальных способностей, тем не менее, часто испытывают серьезные проблемы с бытовыми навыками и самообслуживанием. Об этом говорят результаты исследования, проведенного среди более чем 2 000 людей в спектре аутизма. Авторы исследования утверждают, что это делает само понятие «высокофункционального аутизма» устаревшим.

Это крупнейшее исследование такого типа, и, согласно его результатам, те аутичные люди, которых признавали «высокофункциональными», часто имели крайне низкий уровень «адаптивного поведения» – способности выполнять базовые повседневные задачи, например, чистить зубы, завязывать шнурки или пользоваться общественным транспортом.

Ученые изучали связь между адаптивным поведением и когнитивным функционированием у 2 225 аутичных людей в возрасте от 1 до 18 лет, которые входили в список базы данных Западной Австралии по расстройствам аутистического спектра. (База данных включает всех жителей австралийского штата, у которых был диагностирован аутизм после 1999 года). У 1 041 ребенка была интеллектуальная инвалидность, у 1 184 ее не было.

Исследователи использовали шкалы адаптивного поведения теста Вайнленда для оценки функциональных навыков и тест IQ для оценки когнитивных функций. Далее

они использовали статистические техники для определения связи между результатами теста IQ и навыками повседневного функционирования. В среднем, у аутичных детей без интеллектуальной инвалидности функциональный уровень был на 28 баллов ниже их IQ. При этом у детей с интеллектуальной инвалидностью функциональный уровень был в среднем лишь на 4,5 балла ниже их IQ.

7. Около 40% детей с аутизмом страдают от нарушений пищеварения

Исследование 2019 года показало, что аутичные дети гораздо чаще страдают от пищеварительных проблем, по сравнению с детьми с типичным развитием, но так же часто, как и дети с другими особенностями развития. Примерно 40% детей с разными нарушениями развития имели хронические проблемы с запорами, болями в животе и диареей по сравнению с 25% детей с типичным развитием.

Это крупнейшее на данный момент исследование по данной теме, в нем участвовали 47 000 детей, из них более 7 000 детей с аутизмом и более 16 000 детей с речевыми расстройствами, ДЦП и задержкой психического или интеллектуального развития. Авторы исследования проанализировали медицинские записи детей в возрасте от 3 до 18 лет в системе здравоохранения американского штата Пенсильвания.

От 36% до 50% детей с аутизмом имели хотя бы один диагноз, связанный с нарушениями пищеварения, по сравнению с 19-28% детей с типичным развитием. Однако то же самое можно было сказать и о других нарушениях развития, при которых нарушения пищеварения могли встречаться даже чаще.

Распространенность проблем с пищеварением может быть непосредственно связана с аутизмом. Некоторые исследования показали, что генетические мутации, связанные с аутизмом, могут приводить к изменениям в микробиоме – микроорганизмах в кишечнике. Предполагается, что нарушения микробиома могут способствовать как симптомам аутизма, так и нарушениям пищеварения.

8. Одна из разновидностей поведенческой терапии эффективно улучшает речь у детей с аутизмом

Обучение опорным навыкам («обучение основным реакциям», PRT) с привлечением родителей лучше, чем другие методы терапии, мотивирует детей с аутизмом и значительной задержкой речи говорить. Об этом говорится в результатах исследования, проведенного учеными из Медицинской школы Стэнфордского университета, США.

В течение 12 недель исследования дети в группе PRT получали 10 часов обучения опорным навыкам в неделю от квалифицированного терапевта. Кроме того, один час в неделю их родителей обучали тому, как использовать техники данной терапии во время повседневного взаимодействия с ребенком. В течение следующих 12 недель исследования дети в группе PRT получали 5 часов занятий с терапевтом в неделю, а их родители участвовали в обучающих занятиях один раз в месяц.

В конце исследования дети из группы PRT говорили больше, чем дети из контрольной группы, они также использовали повседневные слова, которые понимали посторонние люди – это важный признак прогресса, так как в начале исследования у многих детей была непонятная артикуляция. У детей в группе PRT также было больше улучшений в социальной коммуникации в целом – это очень важный показатель для долгосрочного прогноза, отмечают исследователи.

Они также обнаружили, что наибольшую пользу от терапии PRT получили дети с самым низким уровнем развития. Это необычно, так как многие виды терапии аутизма наиболее эффективны для более высокофункциональных детей.

9. Всего 9% детей «перерастают» аутизм, но получают другие диагнозы

Примерно 9% детей, у которых был диагностирован аутизм, впоследствии перестают соответствовать диагностическим критериям для этого расстройства. Тем не менее, исследование 2019 года предполагает, что почти все эти дети получают впоследствии другие диагнозы. Чаще всего у них диагностируют тревожные расстройства, речевые нарушения и поведенческие проблемы.

Авторы исследования из США наблюдали за детьми, у которых в возрасте 2 лет был диагностирован аутизм, но у которых «сняли» диагноз примерно четыре года спустя. Диагностику в обоих случаях проводили одни и те же врачи. Оказалось, что хотя симптомы аутизма уменьшились у этих детей настолько, что они больше не соответствовали критериям аутизма, у них все еще были симптомы, соответствующие другим расстройствам.

Всего ученые выявили 38 таких детей, но лишь у 3 из них не было никаких проблем с обучением и поведением. У 26 было речевое расстройство или расстройство обучения, у 19 были поведенческие проблемы, в том числе, СДВГ, а у 9 были нарушения настроения, тревожные расстройства, обсессивно-компульсивное расстройство или селективный мутизм. Для 34 детей были известны образовательные программы – 15 из них учились в общеобразовательных классах, а 19 в специализированных. Эти данные могут быть завышенными – некоторые дети не возвращались для обследования, возможно, у них просто не было серьезных проблем. Тем не менее, это говорит о том, что даже при самом благоприятном прогнозе детям с аутизмом может быть нужна продолжительная поддержка.

10. У трети аутичных детей есть двигательные нарушения

По крайней мере у одного из трех детей с аутизмом есть значительные двигательные проблемы. Об этом говорится в результатах исследования, проведенного среди более чем 2 000 детей. Несмотря на это, лишь у 1% аутичных детей было диагностировано двигательное нарушение. Это самое крупное подобное исследование, и его результаты предполагают, что двигательные проблемы у аутичных людей систематически игнорируются.

Авторы исследования проанализировали записи о диагностической оценке 2 084 аутичных детей в возрасте от 6 лет и младше. Записи поступили из Западноавстралийской базы данных по расстройствам аутистического спектра, которая включает информацию о большинстве людей из Западной Австралии, у которых был диагностирован аутизм, начиная с 1999 года.

Исследователи оценивали двигательные навыки детей, используя баллы стандартного опросника для родителей – Вайнлендской шкалы адаптивного поведения. Они обнаружили, что у 35% детей были «низкие» двигательные навыки, что означало, что их уровень был как минимум на две стандартных девиации ниже типичных детей того же возраста. Еще у 44% были «умеренно низкие» двигательные навыки – на одну стандартную девиацию ниже нормы. При этом только у 24 детей было диагностировано двигательное расстройство, например, детский церебральный паралич или низкий мышечный тонус.