

Шайхутдинова Рузалина Ильясовна
Казанский (Приволжский) федеральный университет
Билялова Светлана Мунировна
Детская городская больница № 8 им. проф. А.Ю.Ратнера
Казанский (Приволжский) федеральный университет
Гамирова Римма Габдульбаровна
Казанская государственная медицинская академия
Казанский (Приволжский) федеральный университет
Детская городская больница № 8 им. проф. А.Ю.Ратнера

Развитие когнитивных функций у детей с синдромом Прадера-Вилли

синдром Прадера-Вилли, оценка когнитивных функций

Исследование посвящено специфике развития когнитивных функций у трех детей с синдромом Прадера-Вилли в возрасте от двух до шести лет. Синдром Прадера-Вилли – редкое наследственное заболевание, вызванное отсутствием отцовской копии хромосомы 15q11-13. В настоящее время конкретные методы лечения людей с этим синдромом еще не разработаны.

Исследование проводилось в Детской городской больнице им. А.Ю.Ратнера №8 (Казань, Россия) группой клинических лингвистов, нейропсихологов, неврологов и логопедов. Данные обрабатывались в НИЛ «Клиническая лингвистика» Казанского федерального университета. Два мальчика (М-1 и М2) и одна девочка (Д1) с синдромом Прадера-Вилли в возрасте от двух до шести лет были диагностированы и лечились в клинике. Все трое имеют задержку развития моторных функций, диффузную мышечную гипотонию. Они не могут бегать, прыгать, у них проблемы с уверенной ходьбой, их движения характеризуются значительной неловкостью. Ни у одного из детей видео ЭЭГ-мониторинг сна с депривацией сна не выявил эпилептиформной активности.

Развитие когнитивных функций оценивалось с опорой на принципы нейропсихологического анализа, разработанные Т.В.Ахутиной [Ахутина 2016], с помощью субтестов, созданных в Казанском федеральном университете, и Макартуровского опросника. Оценивались функции программирования, регулирования и контроля, визуальный гнозис, пространственный гнозис, функции слухового анализатора, функции кинестетического анализатора, импрессивная речь, экспрессивная речь, общие адаптивные навыки, развитие двигательных навыков, исполнительные функции, распознавание эмоций и специфика поведения.

Понимание речи присутствует у М-1 и Д-1 на всех языковых уровнях. М-2 демонстрирует понимание речи в меньшей степени, он имеет высокий балл в основном в подтестах, связанных с выполнением общих задач, имеет умеренный семантико-фонологический дефицит [Горобец 2015]. У М-2 низкая мотивация к обучению и высокая степень гиперактивности, но в повседневной жизни он справляется с необходимыми задачами.

Несмотря на наличие задержки в развитии моторики, у детей нет существенной задержки в когнитивном развитии в целом. Визуально-пространственный и визуальный гнозис в них развивается в границах нормы. Также нет существенного дефицита слухового анализатора. Слуховая память достаточно развита (но хуже визуальной). Развитие навыков программирования, регуляции и контроля варьируется в зависи-

мости от мотивации ребенка к получению новой информации (высокая мотивация у М-1 и Д-1 и низкое значение у М-2). Импрессивная речь у детей с этим синдромом близка к возрастной норме или приближается к ней в ходе реабилитационной работы. В течение года работы по реабилитации наблюдается прогресс в понимании речи у всех трех детей. Тем не менее, экспрессивная речь развивается со значительной задержкой. Осложняют общую картину дефекты зубной эмали и кариес, которые вначале приводят к потере зубов, гипотония, которая влияет на состояние мышц артикуляционного аппарата, и поэтому произносимые звуки оказываются очень смазанными.

Результаты показали, что в период до шести лет у трех детей с этим редким синдромом наиболее очевидная задержка отмечается преимущественно в развитии экспрессивной речи, а другие функции не страдают значительно, несмотря на наличие нарушений в развитии моторики. Результаты исследования могут быть использованы в клинической практике (в диагностике и лечении заболеваний, связанных с речью и когнитивными расстройствами у детей).

Литература

Gorobets E.A., Kulsharipova R.E., Lotfullina N.Z. Semantico-Phonological Disorders in Patients with Wernicke's Aphasia // The Social Sciences. 2015. №10. Pp. 566-570.

Елисеева М.Б. Макартуровский опросник: русская версия. Оценка речевого и коммуникативного развития детей раннего возраста. Нормы развития. Образцы анализа. Комментарии / М.Б.Елисеева, Е.А.Вершинина, В.Л.Рыскина. – Иваново: ЛИСТОС, 2016. – 76 с.

Методы нейропсихологического обследования детей 6-9 лет / под. ред. Т.В.Ахутиной. – М.: В.Секачев, 2016. – 280 с.