Psychosomatic Medicine and General Practice
Vol. 6 No. 3 (2021)

Repetitive and stereotyped behaviors in autism spectrum disorders and frontal epilepsy: clinical case discussion.

Тетяна Скрипник ДУ "Інститут психіатрії, судово-психіатричної експертизи та моніторингу наркотиків МОЗ України"

Repetitive and stereotyped behaviors in autism spectrum disorders and frontal epilepsy: clinical case discussion.

Tetiana Skrypnyk

SI «Institute of Psychiatry, Forensic Psychiatric Examination and Monitoring of Drugs of the Ministry of Health of Ukraine», Kyiv, Ukraine

Background: Autism spectrum disorders (ASD) have a prevalence of 1-2% among the world's child population and belong to the spectrum of neurodevelopmental disorders. ASD are characterized by significant genetic and clinical polymorphism, in particular comorbidity with neurological and mental disorders. In 15 - 30% of children with ASD, epilepsy is diagnosed throughout life. Repeated movements and vocalizations in ASD are often similar and require differential diagnosis with motor and vocal phenomena in the structure of epileptic seizures, with motor and vocal tics, in particular with Tourette's disorder, obsessions and compulsions in obsessive-compulsive disorder. The polymorbidity of ASD complicates the typology of recurring motor and vocal phenomena. Polymorphism of repetitive movements and vocalizations is also inherent in developmental encephalopathy.

Objective : to investigate clinical polymorphism, variants of motor phenomena during 6 years of life in a child with dual diagnosis of ASD and frontal epilepsy.

Materials and methods: A child with ASD and frontal focal epilepsy was observed for 6 years on the basis of the Department of Mental Disorders of Children and Adolescents of the Scientific Research Institute of Psychiatry of the Ministry of Health of Ukraine. The child underwent a comprehensive psychiatric and neurological examination every three months. For the diagnosis and assessment of the course of mental disorders, DAWBA and K-SADS-PL were used. To assess autistic symptoms, ADOS and ADI-R were used, and tics symptoms were YGTSS, and obsessive-compulsive disorders in children with ASD were CYBOCS ASD. The cognitive functioning of the child was assessed using PEP-R and the test WISC, the socially adaptive behavior of Vineland and SRS. Every six months and during unscheduled visits, an EEG study was conducted with a mathematical analysis of the results.

Results: Child autism in a child was diagnosed in accordance with the ICD-10 diagnostic criteria, according to the results of a semi-structured interview with parents - ADI-R and assessment of current behavior by ADOS. During the period of controlled observation, epileptic paroxysms were characterized by the absence of complete loss of consciousness, polymorphism of seizures with numerous motor and vocal phenomena, which differentiated with symptoms of ASD, tics, obsessive-compulsive disorders. Stereotypic movements in the form of automatically repeated actions were observed in the proximal extremities, looked like a continuation and repetition of previous performed and daily performed automatic actions. The episodes of involuntary grimaces with distorted facial muscles during the first two years of observation looked like a violent act of activity, and not like epileptic paroxysms. EEG results also did not confirm the diagnosis of epilepsy.

Dynamic, longitudinal monitoring of the clinical pathomorphism of repeated motor and vocal phenomena, analysis of therapeutic responses to treatment at different time periods: aripiprazole, guanfacin, sertraline, lamotrigine, analysis of symptoms that are qualified as comorbid, a gradual increase in focal epileptiform changes in the EEG allowed to diagnose frontal epilepsy with autism spectrum disorder.

Conclusions: Most children with ASD have vocal and motor phenomena that may resemble symptoms of comorbid mental disorders. Repeated movements and vocalizations in ASD, as manifestations of tics, obsessive-compulsive disorders, are difficult to differentiate; they can be superimposed in the case of comorbidity disorders. With the appearance of specific epileptic activity and epileptic seizures in such patients, it is necessary to conduct differential diagnosis with developmental encephalopathy. The frontal form of epilepsy can be accompanied by seizures without complete loss of consciousness with characteristic automatic repeated stereotypic movements that have significant variability throughout life. The given clinical case supports the point of view that ASD and epilepsy are manifestations of a single pathological process - impaired neurodevelopment.

Keywords: autism spectrum disorders, frontal epilepsy, repetitive and stereotyped movements, epileptic seizures.

Повторювана та стереотипна поведінка при розладах аутистичного спектра та лобних епілепсіях: обговорення клінічного випадку.

Розлади аутистичного спектра (РАС) мають поширеність 1-2% у дитячій популяції у світі та відносяться до спектру порушень нейророзвитку [1]. Серед когорти пацієнтів з РАС часті випадки з наявністю низки супутніх коморбідних неврологічних та психічних розладів [2-6]. У 15 - 30 % дітей з РАС протягом життя діагностується епілепсія, а 20-39 % дітей з РАС мають специфічні для епілептичні нейрофізіологічні феномени на ЕЕГ. У кожної третьої дитини з РАС виконуються діагностичні критерії РДУГ, у 22 % дітей – наявні транзиторні чи хронічні моторні та вокальні тики, у 17 % діагностується обсесивно-компульсивний розлад. У багатьох дітей з РАС можна казати про поліморбідність - перебіг з маніфестацією різних психічних та неврологічних розладів протягом життя [7-8]

Результати наукових досліджень свідчать про прямий та зворотній кореляційний зв'язок РАС та епілепсій: діагностика РАС підвищує ризик діагностики епілепсії в продовж розвитку дитини; епілептичні енцефалопатії часто супроводжуються порушеннями загального

розвитку, і накопиченням випадків з патологічним перебігом пологів, зокрема передчасних пологів, перинатальним гіпоксично-ішемічним ураженням мозку, накопичення випадків церебрального паралічу, гідроцефалії. Епілепсії частіше маніфестують протягом двох вікових періодів: до 3х років і у підлітковому віці. Для ранніх маніфестацій властивий тяжчий перебіг, виражений негативний вплив на когнітивний розвиток дитини [11-12]. Кінцеві стани при такому перебігу характеризуються більшим відсотком осіб із помірною та тяжкою розумовою відсталістю. При маніфестації епілепсії в підлітковому віці перспективи загального розвитку дітей кращі. Первазивні розлади (порушення загального розвитку) та епілепсії є проявами єдиного патологічного процесу - порушення нейророзвитку, що проявляється в клінічній практиці наявністю поліморбідності, можливості одночасної діагностики низки психічних та неврологічних розладів. Вибір протиепілептичного лікарського засобу додаткова терапія психотропним лікарським засобом при подвійній діагностиці РАС та епілепсії залежить як від форми епілепсії, так і від типології коморбідних психічних розладів.

Моторні та вокальні феномени у структурі епілептичних припадків часто схожі і потребують диференційної діагностики з повторюваними рухами та вокалізаціями при РАС, тикозних розладах, зокрема розладі Турета, при обсесивно-компульсивних розладах [14]. У випадку поліморбідності розладів типологізація повторюваних рухових та вокальних феноменів може бути особливо складною.

Лобна форма епілепсії характеризується відсутністю повної втрати свідомості, поліморфною та мінливою клінікою нападів [13], прояви яких часто важко клінічно диференціювати від симптомів інших розладів, що супроводжуються схожими проявами. Це обумовлює тривалий шлях для встановлення точного діагнозу і призначення адекватного лікування.

У відділі психічних розладів дітей та підлітків ДУ «Інститут психіатрії МОЗ України» спостерігалася дитина з РАС і лобною фокальною епілепсією.

Клінічний випадок.

Коли дитині виповнилося 5 років його батьки вперше звернулися до відділу зі скаргами на поведінкові порушення (спалахи агресії по відношенню до членів родини і педагогів, дітей у садочку, напади неадекватного сміху, протестні реакції з психомоторним збудженням). Батьки також пред’являли скарги на затримку мовленевого розвитку дитини. При обстеженні, хлопчик не реагував на звернену мову, погано розумів вербальні інструкції, виконував лише часто повторювані та підкріплені жестами вказівки. Батьки скаржилися на те, що дитина уникає тілесного контакту, уникає обійм з батьками, опирається, коли вони намагаються його розчесати, проявляє особливий інтерес до предметів, що крутяться (вентилятори, барабан пральної машини тощо). Батьки розповіли про повторювані рухи та поведінку у дитини (стереотипні рухи пальцями та кистями рук, намагання при прогулянках дотримуватися тих самих маршрутів, уникати нових приміщень, незнайомих запахів, їжі приготовленої в інший спосіб).

З анамнезу відомо, що це перша і єдина дитина в родині. Мати дитини з первазивними особливостями розвитку (аутистичним фенотипом), соціально негнучка, має надцінні інтереси (має енциклопедичні знання про риб). Бабуся по лінії матері має порушення соціальної когніції та соціальної взаємності.

Вагітність протікала без ускладнень, пологи шляхом кесаревого розтину на 38 тижні гестації у зв’язку з сідничним передлежанням плоду, аномалією розвитку матки. Ранній розвиток дитини із затримкою : сидів з 7 місяців, стояв з опорою з 9 місяців, самостійна хода з 1 року 3 місяців. На особливості розвитку дитини батьки почали звертати увагу після того, як їй виповнився 1 рік (не цікавився іграшками, погано спав, батьки були вимушені всю ніч його колисати). З 2х річного віку хлопчик не давав себе стригти, доторкатися до волосся, не бавився іграшками, не реагував на звернену мову, на команди та інструкції батьків.

Спостерігався педіатром та неврологом із затримкою формування навичок охайності (опирався висаджуванню на горщик, затримував калові маси, оправлявся в штанці, не оправлявся у незнайомих місцях). Після поїздки за кордон на відпочинок спостерігався регрес раніше набутих навичок.

Діагностика РАС проведена на підставі відповідності клінічної картини розладу діагностичним критеріям МКХ-10 (наявності у дитини з раннього, до 3 років, порушень мовленевого розвитку (затримки рецептивного та експресивного мовлення), формування соціальної взаємності та функціональної (символічної гри), стереотипної повторюваної поведінки, рухових стереотипій), а також результатів оцінювань з використанням напівструктурованого інтерв'ю з батьками **ADI-R**(Autism diagnostic Interview Revised) [9]https://www.karger.com/Article/Abstract/474949та структурованого оцінювання аутистичної поведінки дитини**ADOS(**Autism Diagnostic Observation Schedule)[10] https://link.springer.com/article/10.1007/s10803-019-04302-8 .

При оцінюванні за **ADI-R:** якісні порушення соціальної взаємності – 18 балів, якісні порушення комунікації – 15 балів, обмежена повторювана та стереотипна поведінка – 8 балів, порушення розвитку у віці до 36 місяців – 5 балів, що відповідає критеріям дитячого аутизму.

При оцінюванні за **ADOS**встановлені порушення спілкування – 7 балів, порушення соціальної взаємності – 10 балів, порушення уяви та гри – 4 бали, стереотипні форми поведінки і обмежені - 4 бали, що відповідає критеріям дитячого аутизму.

Ознаки первазивного (різко дисгармонійного розвитку) були підтверджені результатами оцінювання за психоосвітнім профілем (**PEP-R-**Psycoeducational profile Revised) https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/jar.12216. Актуальний рівень розвитку дитини **за PEP - R** відповідав віку 3 роки 1 місяць при зоні найближчого розвитку 4 роки 1 місяць; пізнавальні функції були сформовані на 4 роки 3 місяці, мовлення на 2 роки 2 місяці; перцепція - 4 роки. Індекс психофізичного розвитку (ІПР) становив 68 % від очікуваного у дитини з цим біологічним віком (когнітивна недостатність, що відповідала рівню легкої розумової відсталості).

На **ЕЕГ** спостерігалася вища за вікову норму пікова частота домінантного спектру потужності альфа ритму (10 Гц). На фоновому записі визначалися ознаки помірних, але стійких регіональних порушень біоелектричної активності головного мозку іритативного характеру в ділянках потиличних і задньоскроневих полів кори мозку (справа і зліва). Розрядів специфічної епілептичної активності, явищ генералізації і ознак зниження порогу судомної готовності не виявлено. Стереотипні повторювані рухи пальцями і кистями рук, поведінкові порушення були розцінені, як аутостимуляції, притаманні РАС.

У дитини було діагностовано: **Дитячий аутизм з якісними порушеннями соціальної взаємності, комунікації, розладом експресивного мовлення II - III рівня, стереотипними формами поведінки, вторинною когнітивною недостатністю (F84.0).**

Дитині рекомендоване: лікувальне харчування (омега-3; безказеїнова та безглютенова дієти, курс лікування пробіотиками (канадським йогуртом); короткотривала, протягом 2-3 місяців, терапія протестних форм поведінки арипіпразолом 2,5-5,0 mg на добу; індивідуальна реабілітаційна програма за Шоплером (TEACCH) під супервізією психолога; інклюзивне навчання у загальноосвітньому дошкільному закладі з асистентом вихователя.

При обстежені через рік (хлопчику 6 років): Динаміку психічних розладів оцінювали з використанням методики **DAWBA** (Development and Well-Being Assessment) https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10946756 та методики **K-SADS-PL** (Kiddie Schedule for Affective Disorders and Schizophrenia) https://www.kennedykrieger.org/sites/default/files/library/documents/faculty/ksads-dsm-5-screener.pdf.

На фоні лікування арипіпразолом протягом 3-4 місяців зменшилася вираженість тривожної симптоматики, емоційна лабільність та дратівливість, редукувалися поведінкові порушення, зникли агресивні форми реагування. Згодом батьки самостійно відмінили призначений лікарський засіб, після чого протестні реакції при спілкуванні з педагогами та матір'ю відновились і згодом посилилися.

Виконання реабілітаційної програми супроводжувалося покращенням комунікації з однолітками, розуміння звернених емоцій (почав спостерігати за дітьми, не уникав їх, як раніше, але спільну гру не підтримував, «бавиться поруч сам по собі»).

Сферою особливих інтересів дитини на час обстеження були транспортні засоби (впевнено і охоче називав марки автомобілів, дорожні знаки, деталі машин, особливо уподобав залізничний транспорт).

За час, що минув спостерігався прогрес у мовленевому розвитку: покращилось розуміння зверненої мови, складних інструкцій, розширився словниковий запас. Дитина не розгорнуто відповідала на запитання. Діалогове мовлення на час обстеження не сформоване.

Рухові порушення у дитини оцінені з використанням шкали Єль-Браун https://psychologyjournal.ru/testirovanie/shkala-yelya-brauna, для оцінювання обсесивно-компульсивних розладів у дітей з розладами аутистичного спектра (**CYBOCS-ASD** - Children's Yale–Brown Obsessive Compulsive Scale for children with autism spectrum disorder) https://link.springer.com/article/10.1007/s00787-016-0863-0 та Єльської шкали тикозних розладів (**YGTSS** –Yale Global Tic Severity Scale) https://n.neurology.org/content/90/19/e1711.abstract.

Спостерігалися повторювальні стереотипні рухи у верхніх кінцівках, пальцях та кистях рук із залученням проксимальних відділів кінцівок. З’явилися пароксизми нових неконтрольованих рухів (різних гримас з напруженням м'язів обличчя та “перекосом то в один, то в інший бік), що швидко минають за 30-40 секунд. Батьки не могли визначити, які фактори провокують пароксизми гримас. Найчастіше вони виникали при психомоторному збудженні, але іноді спостерігалися у спокійному стані дитини.

Повторювальна поведінка зі стереотипними рухами була кваліфікована, як аутостимуляції аутистичного спектра, крім цього були діагностовані хронічні тикозні розлади. Гримаси, мимовільні рухи з напруженням м’язів обличчя були розцінені, як моторні тики. Інтегральна оцінка за YGTSS становила 28 балів.

Соціально-адаптивну поведінку досліджували з використанням **Vineland** (Vineland Adaptive Behavior Scale) https://www.pearsonassessments.com/store/usassessments/en/Store/Professional-Assessments/Behavior/Adaptive/Vineland-Adaptive-Behavior-Scales-%7C-Third-Edition/p/100001622.html і **SRS** (Social Responseviness Scale) https://www.wpspublish.com/srs-2-social-responsiveness-scale-second-edition. Розуміння зверненої мови відповідає віку – 4 роки 11 місяців, навички експресивної мови сформовані на 4 рок 7 місяців. Передумови шкільних навичок сформовані на 4 роки 4 місяці. Повсякденні індивідуальні навички відповідають віку 4 роки 10 місяців, домашні на 5 років 4 місяці, соціальні навички 4 роки 5 місяців. Міжособистні відносинисформовані на 5 років 1 місяць, ігрова діяльність – 5 років 4 місяці, проблемно-вирішувальна поведінка – 5 років 1 місяць. Дужа моторика на 5 років 11 місяців, дрібна моторика на 4 роки 5 місяців.

ЕЕГ: пікова частота домінантного спектру потужності альфа-ритму вище вікової норми. При гіпервентиляції на 1й хвилині спостерігається іритативно-пароксизмальна активність у ділянках лобно-задньолобних полів кори мозку з акцентом зліва у вигляді спалахів епілептиформних хвиль з частотою 4-5 кол/с, а також поодиноких розрядів епі-комплексів “гостра хвиля-повільна хвиля” з максимальною амплітудою 170-190 мкВ з тенденцією до генералізації, залученням лімбічної системи мозку. При гіпервентиляції проявляються ознаки

зниження порогу судомної готовності мозку.

У дитини було діагностовано: **Дитячий аутизм з якісними порушеннями соціальної взаємності, комунікації, розладом експресивного мовлення (недорозвиненням мовленняIII рівня), стереотипними формами поведінки, вторинною когнітивною недостатністю (зниженою здатністю до навчання, IQ-82), змішаним розладом поведінки та емоцій. Хронічний руховий тикозний розлад (F84.0; F84.8; F 95.1).**

Було рекомендовано:– інклюзивне навчання загальноосвітньому закладі з асистентом вчителя, реабілітаційна програма за Шоплером (TEACCH), тренінги соціальної компетентності, терапія альфа – агоністами (гуанфацин, інт'юнів).

При обстеженні через 2,5 роки (хлопчику 7,5 років): дитина навчається у загальноосвітній школі, має додаткові заняття з логопедом, корекційним педагогом. Хлопчик адаптувався до шкільних вимог, виконує інструкції педагога, хоча часто отримує зауваження з приводу гримас, які виникають мимоволі, і почастішали (раніше 1 раз на місяць, наразі кілька разів на тиждень), вчитель вважає, що хлопець робить це навмисно. Отримує зауваження в школі і дома за поведінку, що провокує у хлопчика роздратування, неспокій, тривогу. Став неуважним, легко відволікається, швидко стомлюється. Інколи виникають стани, «коли він підходить до столу і декілька разів перекладає якийсь предмет на столі з місця на місце»; дитина пам'ятає, як це робить, але не може пояснити навіщо. Через певний час епізод повторюваних рухів припиняється, хлопець продовжує прервану дію (те, що робив перед цим). Біля шести місяців тому до повторюваної поведінки додались ще кілька різновидів рухів (вмикання-вимикання світла, топтання на місті, переступання назад-вперед).

До сфери особливих інтересів дитини крім транспорту додались "динозаври" та "мурахи", має вдома формікарій, любить спостерігати за життям мурах.

Прийом гуанфацину, призначеного при попередньому візиті дитина переносила погано, скаржилася на головний біль, седацію. Моторні феномени лишалися без суттєвих змін, через місяць терапія альфа-агоністами була відмінена дитячим неврологом.

Оцінювання рухових розладів у дитини провели з використанням **CYBOCS-ASD** та **YGTSS**, повторювані рухи були кваліфіковані, як ознаки обсесивно-компульсивного та хронічного моторного тикозного розладів. Також були кваліфіковані рухові стереотипії, притаманні РАС.

Соціально-адаптивну поведінку у хлопчика досліджували з використанням шкали оцінювання адаптивної поведінки **Vineland** (**VinelendAdaptiveBehaviorScales**) https://www.pearsonassessments.com/store/usassessments/en/Store/Professional-Assessments/Behavior/Adaptive/Vineland-Adaptive-Behavior-Scales-%7C-Third-Edition/p/100001622.htm. Розуміння зверненої мови відповідає віку – 5 років 6 місяців, навички експресивної мови сформовані на 6 років 10 місяців. Передумови шкільних навичок сформовані на 5 років 4 місяці. Повсякденні індивідуальні навички відповідають віку 5 років 8 місяців, домашні на 6 років, соціальні навички 6 років 5 місяців. Міжособистні відносинисформовані на 5 років 3 місяці, ігрова діяльність – 5 років 8 місяців, проблемно-вирішувальна поведінка – 5 років 1 місяць. Дужа моторика на 6 років 11 місяців, дрібна моторика на 5 років 10 місяців. При оцінці за шкалою соціально-психологічної адаптивності **SRS(SocialResponsivenessScale)** https://www.wpspublish.com/srs-social-responsiveness-scale виявлені основні проблемні сфери: в стані стресу дитина вперта, не слухається, дивно себе поводить. Намагається не дивитися в очі, часто дивиться очі оточуючим неприродним чином(встановлює зоровий контакт, але не підтримує його під час бесіди). Йому складно знайти спільну мову з іншими дітьми. Мало грається з дітьми свого віку. Інші діти вважають його дивним, незрозумілим. Його часто ображають. Виглядає надто чутливим до звуків, текстур, запахів. Дитина виглядає легковажною, сміється без причин. Негнучкий у поведінці,

йому складно змінити свою думку. Виконує повторювальні рухи (хитається, махає руками).

Оскільки надцінні інтереси та стереотипна поведінка протягом періоду спостереження за розвитком дитини посилювалися особливості клінічного фенотипу дитини з РАС були кваліфіковані як симптоми коморбідних обсесивно-компульсивного та тикозного розладів. Було рекомендоване лікування сертраліном.

ЕЕГ: пікова частота домінантного спектру потужності альфа-ритму в межах вікової норми. При гіпервентиляції спостерігалося формування фокусу епілептичної активності в ділянках лобно-задньолобних полів кори мозку у формі спалахів патологічних пароксизмальних хвиль з частотою 5-6 кол/с, а також розрядів поодиноких епі-спайків з максимальною амплітудою 180-200 мкВ з тенденцією до генералізації. При гіпервентиляції проявляються ознаки зниження порогу судомної готовності мозку.

Було встановлено етапний діагноз: **Дитячий аутизм з якісними порушеннями соціальної взаємності, комунікації, розладом експресивного мовлення, загальним недорозвиненням мовленняIII рівня, стереотипними формами поведінки, обсесивно-компульсивними та тикозними руховими розладами, вторинною когнітивною недостатністю (IQ 92). (F84.0; F42.1; F 95.1).**

Було рекомендовано - продовжити інклюзивне навчання в загальноосвітньому закладі з т’ютором, розроблена індивідуальна реабілітаційна програма (**TEACCH**, когнітивно-поведінкові втручання). Призначена пробна терапія сертраліном 100-150 mg на добу під контролем дитячого психіатра за місцем проживання.

При обстеженні хлопчику 10,5 років : Дитина відвідує загальноосвітню школу, знаходиться на інклюзивному навчанні, останнім часом знизилася академічна успішність, посилилась неуважність, відволікання уваги. Посилилися стереотипні форми поведінки, може неодноразово повторювати одну і ту саму фразу по декілька разів, не у відповідності до контексту, так само може повторювати стереотипно фрази з мультфільмів, реклами, фрази дорослих. З'явились елементи діалогової мови при спілкуванні з однолітками. Напади гримас зменшились і поступово зникли, але випадки повторювальної поведінки почастішали (відкривання-закривання дверей, застібання - розстібання ґудзиків або блискавки на одязі, включання – виключання крану з водою). Хлопець частково пам'ятає свої дії, але пояснити не може, також не може стримувати їх, відкладати на прохання батьків. Рухові стереотипії краще описують батьки дитини. Зі слів батьків у дитини спостерігаються пароксизми стереотипних рухів, тривалістю до 20- 30 секунд. Спочатку такі феномени спостерігалися 1-2 рази на місяць, наразі декілька разів на день. Покращення від терапії сертраліном було короткочасним, батьки відмінили лікарський засіб через три місяці прийому, без консультації з лікарем.

ЕЕГ: пікова частота домінантного спектру потужності альфа-ритму в межах вікової норми. При гіпервентиляції проявляється стійкий фокус домінантної епілептичної активності в ділянках лобних полів кори мозку у формі патологічних білатерально-синхронних, латералізованих хвиль з частотою 6-7 кол/с, а також розрядів епі-комплексів “гостра хвиля-повільна хвиля” з максимальною амплітудою 250 мкВ в лобних і тім’яно-задньоскроневих полів кори мозку з явищами генералізації та залученням лімбічної системи мозку.

Було встановлено етапний діагноз: **Високофункціональнийаутизм з якісними порушеннями соціальної взаємності, комунікації, розладом експресивного мовлення (загальне недорозвинення мовлення III рівня) і мовленевоїартикуляції, специфічними особливими інтересами і стереотипними формами поведінки, вторинною когнітивною недостатністю. Лобна фокальна епілепсія з частими парціальними епілептичними нападами.**

(F84.0 ; G 40.2) .

На час демонстрації клінічного випадку період спостереження за дитиною становив шість років. Ми спостерігали певний клінічний патоморфоз та наростання моторних феноменів, появу окреслених пароксизмів, із частковими порушеннями свідомості, появу специфічних епілептичних змін на ЕЕГ, що дозволило зробити висновок, що клінічна картина відповідає проявам лобної фокальної епілепсії з парціальними епілептичними нападами. Було призначене лікування протиепілептичним лікарським засобом (ламотриджином у дозі 100-150 мг на добу із повільною титрацією дози лікарського засобу).

При наступному візиті через три місяцяспостерігалася редукція описаних раніше моторних феноменів у вигляді повторення певних дій : відкривання-закривання дверей, застібання - розстібання ґудзиків або блискавки на одязі, включення – виключення крану з водою тощо, мимовільних гримасм’язів обличчя.Зазначені моторні феномени не спостерігалися протягом останнього місяця.

Рекомендовано продовжити навчання у загальноосвітньому закладі з т’ютором, індивідуальна реабілітаційна програма (ТЕАССН, когнітивні, поведінкові втручання, тренінги соціальної компетентності). Терапія ламотриджином 150 мг на добу.

Обговорення:

Більшість дітей **з** РАС мають повторювані вокальні та моторні феномени, які можуть нагадувати симптоми коморбідних психічних розладів. Повторювані рухи та вокалізації, як прояви тикозного, обсесивно-компульсивного розладів, РАС складно диференціювати, вони можуть накладатися у випадку коморбідності розладів.

Нейробіологічної основою аутизму, епілепсій, синдрому Туретта, гіперкінетичного і біполярного розладів є подібні патологічні процеси, пов'язані з порушенням процесу синаптичного скорочення при формуванні норадренергічних, дофамінергічних, глютаматергічних, серотонінергічних, ГАМКергічних нейротрансмітерних систем мозку. Функціональні порушення нейродинаміки в процесі розвитку мозку опосередковуються процесами амігдалярного кідлінга, супроводжуються процесами гіперсінхронізації. Це знаходить вираз у появі специфічної епілептичної активності на ЕЕГ, пояснює високий рівень коморбідності РАС із епілепсіями.

Стереотипні рухи в проксимальних відділах кінцівок, у вигляді автоматичних повторювальних дій (включання – виключання крану, застібання-розстібання гудзика, перекладання речей з місця на місце, переступання назад-вперед можуть спостерігатися при обсесивно-компульсивному розладі. В окремих клінічних випадках такі повторювані моторні феномени доводиться диференціювати зі складними парціальними нападами при лобних фокальних епілепсіях[15,16].

Лобна форма епілепсії може супроводжуватися нападами без повної втрати свідомості з характерними автоматичними повторювальними стереотипними рухами, які часто мають значний патоморфоз та варіативність симптомів з плином часу.

У наведеному клінічному випадку повторювані моторні феномени представляли продовження і повторення попередньо виконуваних дії або повсякденно виконуваних автоматичних дій і супроводжувались ознаками порушення свідомості, з поверненням до попередньої діяльності після припинення пароксизму. Моторні стереотипії також супроводжувалися не контрольованими пароксизмами мимовільних гримас з перекосом м’язів обличчя, що помилково не було кваліфіковано, як епілептичні пароксизми.

Оскільки, розладам аутистичного спектру притаманні стереотипні форми поведінки, повторювальні дії всі моторні феномени у пацієнта були помилково трактовані, як ознаки РАС [17,18].

Схожість повторюваних рухів на тикозну і обсесивно-компульсивну симптоматику призвело до труднощів у диференціальній діагностиці розладів, не дозволяло тривалий час встановити точний діагноз.

Інколи данних ЕЕГ-дослідження буває недостатньо, тривалий час може бути відсутня специфічна епілептична активність, яка б підтвердила припущення про епілептичну природу повторюваної поведінки. В інших випадках при тикозних розладах на ЕЕГ може спостерігатися специфічна епілептична активність. Додатково можуть застосовуватися ЕЕГ-відео-моніторинг з фіксацією змін на ЕЕГ та зіставленням одночасно наявних моторних проявів у дитини з подальшим аналізом отриманих даних.

Додаткові діагностичні складнощі можуть викликати поліморбідні розлади, наприклад при подвійній діагностиці епілепсій та розладів аутистичного спектра. У таких дітей додатково можуть виконуватися діагностичні критерії тикозного, обсесивно-компульсивного розладів [19,20]. У таких дітей має проводиться диференційна діагностика з енцефалопатіями розвитку.

Наведений клінічний випадок демонструє, що РАС та епілепсії є проявами єдиного патологічного процесу - порушення нейророзвитку.

Список літератури :

1. Chiarotti, F., & Venerosi, A. (2020). Epidemiology of autism spectrum disorders: A review of worldwide prevalence estimates since 2014. Brain Sciences, 10(5), 274. https://doi.org/10.3390/brainsci10050274
2. Antshel, K. M., & Russo, N. (2019). Autism spectrum disorders and ADHD: Overlapping phenomenology, diagnostic issues, and treatment considerations. Current Psychiatry Reports, 21(5). https://doi.org/10.1007/s11920-019-1020-5
3. Kirsch, A. C., Huebner, A. R., Mehta, S. Q., Howie, F. R., Weaver, A. L., Myers, S. M., Voigt, R. G., & Katusic, S. K. (2020). Association of comorbid mood and anxiety disorders with autism spectrum disorder. JAMA Pediatrics, 174(1), 63. https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2019.4368
4. Gobrial, E. (2019). Comorbid mental health disorders in children and young people with intellectual disabilities and autism spectrum disorders. Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities, 13(5), 173-181. https://doi.org/10.1108/amhid-05-2018-0026
5. Tye, C., Runicles, A., Whitehouse, A. J., & Alvares, G. A. (2019). Corrigendum: Characterizing the interplay between autism spectrum disorder and comorbid medical conditions: An integrative review. Frontiers in Psychiatry, 10. https://doi.org/10.3389/fpsyt.2019.00438
6. Hagerman, R. J. (2013). Epilepsy drives autism in neurodevelopmental disorders. Developmental Medicine & Child Neurology, 55(2), 101-102. doi:10.1111/dmcn.12071
7. Chan, R. C., Yi, H., & Siu, Q. K. (2020). Polymorbidity of developmental disabilities: Additive effects on child psychosocial functioning and parental distress. Research in Developmental Disabilities, 99, 103579. https://doi.org/10.1016/j.ridd.2020.103579
8. Martsenkovsky, I. A., Skrypnyk, T. O., Martsenkovska, I. I., Zdoryk, I. F., & Makarenko, H. V. (2019). Clinical phenotype of autism spectrum disorders in children of preschool and school age, burdened epileptic seizures. Archives of psychiatry, 25(2), 81-87. https://doi.org/10.37822/2410-7484.2019.25.2.81-87
9. Lord, C., Storoschuk, S., Rutter, M., & Pickles, A. (1993). Using the ADI-R to diagnose autism in preschool children. Infant Mental Health Journal, 14(3), 234-252. https://doi.org/10.1002/1097-0355(199323)14:3<234::aid-imhj2280140308>3.0.co;2-f
10. Le Couteur, A., Haden, G., Hammal, D., & McConachie, H. (2007). Diagnosing autism spectrum disorders in pre-school children using two standardised assessment instruments: The ADI-R and the ADOS. Journal of Autism and Developmental Disorders, 38(2), 362-372. https://doi.org/10.1007/s10803-007-0403-3

11. Tuchman, R., & Rapin, I. (2002). Epilepsy in autism. The Lancet Neurology, 1(6), 352-358. https://doi.org/10.1016/s1474-4422(02)00160-6
12. Berg, A. T., & Plioplys, S. (2012). Epilepsy and autism: Is there a special relationship? Epilepsy & Behavior, 23(3), 193-198. https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2012.01.015
13. Gedye, A. (1991). undefined. Medical Hypotheses, 34(2), 174-182. https://doi.org/10.1016/0306-9877(91)90189-6
14. Kanner, A. M., Scharfman, H., Jette, N., Anagnostou, E., Bernard, C., Camfield, C., Camfield, P., Legg, K., Dinstein, I., Giacobbe, P., Friedman, A., & Pohlmann-Eden, B. (2017). Epilepsy as a network disorder (1): What can we learn from other network disorders such as autistic spectrum disorder and mood disorders? Epilepsy & Behavior, 77, 106-113. https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2017.09.014
15. Frye, R. E. (2015). Metabolic and mitochondrial disorders associated with epilepsy in children with autism spectrum disorder. Epilepsy & Behavior, 47, 147-157. https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2014.08.134
16. Buckley, A. W., & Holmes, G. L. (2016). Epilepsy and autism. Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine, 6(4), a022749. https://doi.org/10.1101/cshperspect.a022749
17. Strasser, L., Downes, M., Kung, J., Cross, J. H., & De Haan, M. (2017). Prevalence and risk factors for autism spectrum disorder in epilepsy: A systematic review and meta-analysis. Developmental Medicine & Child Neurology, 60(1), 19-29. https://doi.org/10.1111/dmcn.13598
18. Besag, F., Aldenkamp, A., Caplan, R., Dunn, D. W., Gobbi, G., & Sillanpää, M. (2016). Psychiatric and behavioural disorders in children with epilepsy: An ILAE task force report. Epileptic Disorders, 18(S1), 1-86. https://doi.org/10.1684/epd.2016.0809
19. Lee, B. H., Smith, T., & Paciorkowski, A. R. (2015). Autism spectrum disorder and epilepsy: Disorders with a shared biology. Epilepsy & Behavior, 47, 191-201. https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2015.03.017
20. Takumi, T., Tamada, K., Hatanaka, F., Nakai, N., & Bolton, P. F. (2020). Behavioral neuroscience of autism. Neuroscience & Biobehavioral Reviews, 110, 60-76. https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.04.012

References

1. Chiarotti, F., & Venerosi, A. (2020). Epidemiology of autism spectrum disorders: A review of worldwide prevalence estimates since 2014. Brain Sciences, 10(5), 274. https://doi.org/10.3390/brainsci10050274
2. Antshel, K. M., & Russo, N. (2019). Autism spectrum disorders and ADHD: Overlapping phenomenology, diagnostic issues, and treatment considerations. Current Psychiatry Reports, 21(5). https://doi.org/10.1007/s11920-019-1020-5
3. Kirsch, A. C., Huebner, A. R., Mehta, S. Q., Howie, F. R., Weaver, A. L., Myers, S. M., Voigt, R. G., & Katusic, S. K. (2020). Association of comorbid mood and anxiety disorders with autism spectrum disorder. JAMA Pediatrics, 174(1), 63. https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2019.4368
4. Gobrial, E. (2019). Comorbid mental health disorders in children and young people with intellectual disabilities and autism spectrum disorders. Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities, 13(5), 173-181. https://doi.org/10.1108/amhid-05-2018-0026
5. Tye, C., Runicles, A., Whitehouse, A. J., & Alvares, G. A. (2019). Corrigendum: Characterizing the interplay between autism spectrum disorder and comorbid medical conditions: An integrative review. Frontiers in Psychiatry, 10. https://doi.org/10.3389/fpsyt.2019.00438
6. Hagerman, R. J. (2013). Epilepsy drives autism in neurodevelopmental disorders. Developmental Medicine & Child Neurology, 55(2), 101-102. doi:10.1111/dmcn.12071
7. Chan, R. C., Yi, H., & Siu, Q. K. (2020). Polymorbidity of developmental disabilities: Additive effects on child psychosocial functioning and parental distress. Research in Developmental Disabilities, 99, 103579. https://doi.org/10.1016/j.ridd.2020.103579
8. Martsenkovsky, I. A., Skrypnyk, T. O., Martsenkovska, I. I., Zdoryk, I. F., & Makarenko, H.

V. (2019). Clinical phenotype of autism spectrum disorders in children of preschool and school age, burdened epileptic seizures. Archives of psychiatry, 25(2), 81-87. https://doi.org/10.37822/2410-7484.2019.25.2.81-87

9. Lord, C., Storoschuk, S., Rutter, M., & Pickles, A. (1993). Using the ADI-R to diagnose autism in preschool children. Infant Mental Health Journal, 14(3), 234-252. https://doi.org/10.1002/1097-0355(199323)14:33.0.co;2-f
10. Le Couteur, A., Haden, G., Hammal, D., & McConachie, H. (2007). Diagnosing autism spectrum disorders in pre-school children using two standardised assessment instruments: The ADI-R and the ADOS. Journal of Autism and Developmental Disorders, 38(2), 362-372. https://doi.org/10.1007/s10803-007-0403-3
11. Tuchman, R., & Rapin, I. (2002). Epilepsy in autism. The Lancet Neurology, 1(6), 352-358. https://doi.org/10.1016/s1474-4422(02)00160-6
12. Berg, A. T., & Plioplys, S. (2012). Epilepsy and autism: Is there a special relationship? Epilepsy & Behavior, 23(3), 193-198. https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2012.01.015
13. Gedye, A. (1991). undefined. Medical Hypotheses, 34(2), 174-182. https://doi.org/10.1016/0306-9877(91)90189-6
14. Kanner, A. M., Scharfman, H., Jette, N., Anagnostou, E., Bernard, C., Camfield, C., Camfield, P., Legg, K., Dinstein, I., Giacobbe, P., Friedman, A., & Pohlmann-Eden, B. (2017). Epilepsy as a network disorder (1): What can we learn from other network disorders such as autistic spectrum disorder and mood disorders? Epilepsy & Behavior, 77, 106-113. https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2017.09.014
15. Frye, R. E. (2015). Metabolic and mitochondrial disorders associated with epilepsy in children with autism spectrum disorder. Epilepsy & Behavior, 47, 147-157. https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2014.08.134
16. Buckley, A. W., & Holmes, G. L. (2016). Epilepsy and autism. Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine, 6(4), a022749. https://doi.org/10.1101/cshperspect.a022749
17. Strasser, L., Downes, M., Kung, J., Cross, J. H., & De Haan, M. (2017). Prevalence and risk factors for autism spectrum disorder in epilepsy: A systematic review and meta-analysis. Developmental Medicine & Child Neurology, 60(1), 19-29. https://doi.org/10.1111/dmcn.13598
18. Besag, F., Aldenkamp, A., Caplan, R., Dunn, D. W., Gobbi, G., & Sillanpää, M. (2016). Psychiatric and behavioural disorders in children with epilepsy: An ILAE task force report. Epileptic Disorders, 18(S1), 1-86. https://doi.org/10.1684/epd.2016.0809
19. Lee, B. H., Smith, T., & Paciorkowski, A. R. (2015). Autism spectrum disorder and epilepsy: Disorders with a shared biology. Epilepsy & Behavior, 47, 191-201. https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2015.03.017
20. Takumi, T., Tamada, K., Hatanaka, F., Nakai, N., & Bolton, P. F. (2020). Behavioral neuroscience of autism. Neuroscience & Biobehavioral Reviews, 110, 60-76. https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.04.012