

Theories of group behavior. Basel : Springer Nature, 1987. – P. 185-208.

34. Лучинкина, И. С. Когнитивные механизмы коммуникативного поведения в интернет-пространстве // Научный результат. Педагогика и психология образования. – 2018. – Т.4. – № 3. – С.56-70. – Doi: 10.18413/2313-8971-2018-4-3-0-6.

35. Crone, E. A. Media use and brain development during adolescence / Crone E. A., Konijn E. A. // Nat. Commun. – 2018. – № 588. – <https://doi.org/10.1038/s41467-018-03126-x>. (Дата обращения: 01.02.2021).

36. Do social network sites enhance or undermine subjective well-being? A critical review / Verduyn P., Ybarra O., Résibois M. [et al] // Soc. Issues Pol. Rev. – 2017. – № 11. – P. 274-302.

37. Гаранина, О. Д. Информационная природа когнитивной деятельности человека / Гаранина О. Д., Козлов А. И., Сарычев В. А. // Научный вестник МГТУ ГА. – 2013. – № 5 (191). – С.35-40.

Сведения об авторах

Баранская Людмила Тимофеевна — д-р психол. наук, проф. кафедры психиатрии, психотерапии и наркологии, ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России. Адрес для переписки: lubaran@rambler.ru.

Горбов Александр Андреевич — студент 5 курса лечебно-профилактического факультета, ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России.

Грипич Екатерина Денисовна — студентка 5 курса лечебно-профилактического факультета, ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России.

ЛИНГВИСТИЧЕСКИЙ И НЕЙРОБИОЛОГИЧЕСКИЙ ПОДХОДЫ К ИЗУЧЕНИЮ НАРУШЕНИЙ ЧТЕНИЯ

УДК 159.963+159.963.383

А.З. Васильева, Н.В. Епанешникова, А.А. Пашков

Южно-Уральский государственный университет, г. Челябинск, Российская Федерация

В статье представлены различные подходы к систематизации нарушений чтения — от неклинических вариантов, выявляемых при различного рода исследованиях, до собственно нозологических форм расстройств чтения как примера специфических расстройств развития учебных навыков. Представлены существующие в мире базовые системы письменности как возможный предиктор нарушений чтения и отражены некоторые современные представления о дислексии в материалах отечественных и зарубежных исследований. Показана необходимость учета лингвистических аспектов письменности при нейробиологическом подходе в исследовании дислексии.

Ключевые слова: дислексия, системы письменности, нейробиологический подход, VWFA (область визуальной формы слова).

LINGUISTIC AND NEUROBIOLOGICAL APPROACHES TO STUDYING READING DISORDERS

A.Z. Vasilyeva, N.V. Epaneshnikova, A.A. Pashkov

South Ural State University, Chelyabinsk, Russian Federation

The article describes the classification concepts of the systematization of reading disorders - from nonclinical variants detected in various studies, to nosological forms of reading disorders proper as an example of specific disorders of the development of educational skills. The basic systems of writing existing in the world are presented as a possible predictor of reading disorders and some modern ideas about dyslexia are reflected in the materials of domestic and foreign studies. The need to take into account the linguistic aspects of writing in the neurobiological approach in the study of dyslexia is shown.

Keywords: dyslexia, writing systems, neurobiological approach, VWFA (visual word form area).

Введение

В современном мире значимость способности человека читать трудно переоценить. Огромное количество информации человечество генерирует и обрабатывает с помощью письменной речи. Чтение способствует как становлению личности отдельного индивида, интеграции его в социум и культуру, так и развитию всего общества в целом. По выражению Р. Солсо, «чтение — это сложное волевое усилие, при котором от читающего требуется построить осмысленный образ из набора линий и кривых, которые сами по себе не имеют смысла. Организуя эти стимулы так, чтобы получились буквы и слова, читающий может затем извлечь из своей памяти значение. Весь этот процесс занимает долю секунды, и он просто поразителен, если учесть, сколько в нем

участвует нейроанатомических и когнитивных систем» [1].

В связи с бурным развитием нейровизуализационных технологий особая роль в изучении процесса чтения отводится исследованиям процессов нейрокогнитивной обработки текста, выполняемым в рамках так называемого нейробиологического подхода. В настоящее время в международных базах цитируемых научных работ (Scopus, ScienceDirect, Web of Science, NCBI и др.) содержится много информации о такого рода исследованиях на основе языков, использующих латинскую письменность. Значительно меньше работ, посвященных проблемам чтения, на языках, использующих кириллицу и, тем более, арабское письмо и иероглифические системы письменности.

В то же время выявление этнических, культурно-, лингвистически- и т.п. модулируемых стратегий нейрокогнитивной обработки текста может послужить основой для определения более точных этиологических оснований такого рода исследований. Прежде всего это касается одной из самых распространенных форм патологии чтения — дислексии.

Цель работы

Выявить и определить этиопатогенетические механизмы нарушений квалифицированного чтения как одной из ключевых компетенций современного человека и осуществить теоретический поиск способов преодоления этих нарушений.

Дискуссия

Дислексия обобщенно понимается как нарушение способности бегло и точно читать текст и понимать его смысл.

В связи с тем, что квалифицированное чтение является одной из ключевых компетенций современного человека, проблема определения этиопатогенетических механизмов нарушений чтения и поиска способов их преодоления стала важным направлением исследовательского поиска в когнитивных нейронауках.

При этом клинический аспект проблемы связан с необходимостью дифференцирования собственно дислексии, включенной в состав нарушений, выявляемых при различного рода исследованиях речи и голоса (рубрики R47-R49 МКБ-10), в качестве одной из форм нарушений узнавания и понимания символов и знаков (R48). В то же время среди диагностических критериев клинически значимых расстройств психологического развития (рубрики F8-F81 МКБ-10) обособленно выделяются «специфические расстройства развития учебных навыков» (F81), включающие в себя в том числе специфическое расстройство чтения (F81.0), проявляющееся в трех видах — «отсталое чтение», дислексия развития и специфическое отставание в чтении. При этом ведущим критерием при вынесении диагноза такого расстройства является невозможность его объяснения исключительно снижением интеллекта, проблемами остроты зрения или неадекватным обучением в школе. Относительным отличительным признаком расстройств группы R48 от нарушений группы F81.0 является наличие в анамнезе у детей с нарушениями психологического развития различных проблем освоения навыков речи или языковой лексики (т.е. составляющих собственно дислексии в понимании критериев раздела R48). Как следствие, на первый план в клинической картине этого варианта расстройств развития учебных навыков выходят нарушения навыков чтения и узнавания читаемого слова, речевого навыка чтения и выполнения других задач, требующихся при чтении. Вторично это расстройство сочетается с длительной сохраняющимися трудностями правописания, не редуцирующимися даже в случае достижения прогресса в освоении чтения.

Существующие варианты нарушения чтения по этиологическому основанию разделяются на следующие типы [2, 3, 4]:

1. Дислексия развития (первичная дислексия) — специфическое нарушение чтения, обусловленное врожденной дезорганизацией мозговой области визуальной формы слова (visual word form area, VWFA, анатомически — средней части веретенообразной извилины левого полушария).

2. Вторичная дислексия — обширная группа неспецифических нарушений чтения, возникших в результате разнообразных нарушений высших психических функций, сенсорных и моторных дефицитов, нарушений речи, задержки психического развития, умственной отсталости.

3. Алексия — группа нарушений чтения, возникших в результате органического поражения головного мозга.

Следует отметить наличие нескольких подходов к методологии изучения этиопатогенеза нарушений чтения и к решению вопроса о том, все ли нарушения чтения правомерно называть дислексией [4, 5, 6, 7, 8, 9, 10]?

При этом необходимо учитывать, что до конца еще достоверно не получен ответ об общности / сходстве / различии этиопатогенетических механизмов нарушений чтения при различных типах письменности — от исторически более раннего пиктографического письма до современных форм фонографического, силлабографического и морфографического письма, а также идеографического (логографического) письма, представленного китайской иероглифической письменностью.

Строго говоря, фактически вся письменная речь человечества реализуется в описанных выше четырех лингвистических сценариях с разным их структурным и функциональным наполнением, которые могут быть как чистыми, так и смешанными.

Отметим, что эволюция Homo Sapiens, очевидно, сопровождалась развитием систем речи, по мере развития которой, в свою очередь, наблюдалось все большее усложнение письменности. Включение в лексикон абстрактных понятий продиктовало необходимость перехода письменности на абстрактный, символический уровень. Как следствие, с переходом письменности на символический уровень усложнялась и получала все большую специализацию функция чтения, которая не является эволюционно детерминированной.

Лингвистические характеристики особенностей основных видов письменности не имеют жесткой связи с этнической принадлежностью носителей речи. Не существует физиологических коррелятов, которые могли бы детерминировать у представителей какого-либо этноса только определенный вид письменности и не давали бы возможность овладеть другим типом письма. Мировые письменности в исторической ретроспективе довольно часто мигрировали между разными территориями, трансформировались одна в другую, радикально менялись в связи с историческими событиями и т.д. [11].

Однако в детской пато- и нейропсихологии, иных разделах психологии, изучающих проблемы дислексии, спеллингования и нарушений чтения в целом, достаточно редко встречаются исследования, в которых особенности чтения в норме и при его нарушениях рассматриваются в связи с особенностями тех или иных систем письменности, направления письма и иных конкретных лингвистических особенностей.

Принято считать, что структурные и функциональные особенности разных письменностей никак не детерминированы физиологически, а зависят от исторически сложившегося культурного контекста, от целого комплекса уникальных и зачастую даже случайных факторов, повлиявших на становление той или иной формы письма. При этом очевидно, что и некоторые лингвистические особенности письменной речи, например, алфавитный, слоговый либо графемно-символический, семантический характер стимульного материала могут влиять на процессы эффективности восприятия таких сигналов-стимулов, их распознавания и адекватной переработки в соответствующих мозговых структурах — фактически — нейробиологических, нейрофизиологических и нейропсихологических факторах переработки информации, определяющих эффективность, в том числе чтения. Однако такого рода междисциплинарных исследований крайне недостаточно и в отечественной, и зарубежной фундаментальной и прикладной науке.

Как следствие, остается открытым вопрос о характере возможной связи этиопатогенетических механизмов различных вариантов нарушений чтения, с одной стороны, и собственно стимульного материала той или иной системы письменности либо этнокультурных особенностей субъекта, воспринимающего знаки, символы и другие элементы этой письменности, — с другой. Представляется, что отмеченные выше особенности письменности требуют своего учета при проведении исследований дислексии.

В то же время в числе причин нарушений чтения следует рассматривать прежде всего общие факторы в более узком естественно-научном контексте — общемозговые нейробиологические особенности.

При этом в отечественной науке и практике закрепилась более широкая трактовка термина «дислексия», под которой понимаются любые нарушения чтения, имеющие многообразную причинно-следственную обусловленность. Наиболее часто дислексию соотносят с общим недоразвитием речи [12]; с недостаточным уровнем сформированности различных высших психических функций изолированно и в совокупности [5, 6, 13, 14]; с недостаточностью высших зрительных функций (зрительного гнозиса, зрительной памяти, восприятия и внимания) [15, 16, 17]; с фонологическим дефицитом [7, 18]. Отдельно выделяются разные формы распада чтения (алекии) вследствие органических поражений мозга (в понимании Лурияевского нейропсихологического подхода и синдромного анализа) [2].

Отметим, что в отечественной науке и практике проблема дислексии наиболее фундаментально изучена на рубеже XX и XXI веков А.Н. Корневым [13] и Р.И. Лалаевой [14]. Оба автора рассматривают дислексию с точки зрения широкого спектра этиопатогенетических факторов и предлагают способы преодоления дислексии, которые зависят от выявленного патогенетического механизма — нарушений тех или иных высших психических функций: памяти, внимания, слухового, зрительного гнозиса и т.д.

Однако вследствие нечетких этиологических критериев описанные в отечественной науке механизмы и признаки дислексии во многих других публикациях представляются обширными и часто неспецифичными. Естественно, что такие различия в трактовках феномена дислексии привели к созданию многочисленных классификаций дислексии разными авторами. Самые распространенные из них — это многоосевая классификация А.Н. Корнева [13], классификация Р.Е. Левиной, основанная на речевых нарушениях [12], классификация М.Е. Хватцева по виду нарушенной высшей психической функции, лежащей в основе дислексии [19] и т.д.

К сожалению, большая часть российских исследований в области чтения по неизвестным причинам проводится изолированно от общемировых тенденций, практически не исследуется материальный субстрат чтения и дислексии. Отечественный психолого-педагогический подход к изучению феномена дислексии фактически не опирается на нейробиологию, что является методологически неверным, поскольку любой психический процесс в мозге неразрывно связан с субстратом и не знать его природу — значит не понимать и сам процесс.

В целом, неясное представление о мозговых механизмах чтения, компонентах сети чтения, последовательности их связей, механизмов нарушения и компенсации зачастую приводит к серьезным искажениям в доказательной базе и объяснительной силе многих современных отечественных исследований. Одной из причин такого положения является существенный пробел в отечественных нейровизуализационных исследованиях процесса чтения.

Только в двух работах [20, 21], посвященных изучению механизмов чтения, из всего огромного (более сорока пяти тысяч источников) массива защищенных в последние два десятилетия отечественных диссертаций, сформированного по данным электронной библиотеки диссертаций DissertCat [22], содержится упоминание о VWFA [3] — значимом для решения проблемы дислексии открытии S. Dehaene начала XXI века, которое во многом изменило подход к изучению процесса чтения за рубежом и до сих пор продолжает там активно исследоваться.

В зарубежных научных работах реализован всесторонний подход к изучению чтения и дислексии, который закономерно включает масштабное проведение нейробиологических исследований с помощью современных методов нейровизуализации.

Диагноз дислексии часто связан с нарушениями различных высших психических функций, а также зрительных и слуховых нарушений высокого уровня. При этом описанные выше феномены могут не играть никакой причинной роли. Сенсорные дефициты или дефициты ВПФ могут просто сосуществовать с дислексией, потому что основная патология мозга распространяется на несколько областей. Проблематика определения того, какие связанные с этим дефициты являются коморбидными, а какие выступают причиной нарушения чтения, продолжает быть актуальной. В целом выяснить причины, следствия и случайные связи дислексии представляется достаточно сложным. Так, природа когнитивных и нейрофизиологических механизмов, лежащих в основе дислексии, была причиной оживленных дискуссий, в результате которых были сформированы четыре основные классические альтернативные гипотезы. Согласно этим гипотезам, дислексия описывается как: 1) фонологическое расстройство, влияющее на декодирование орфографии в фонологию [23, 24]; 2) расстройство

магноцеллюлярного пути [8, 25, 26]; 3) дисфункция зрительно-пространственного внимания [9, 27, 28], 4) дисфункция мозжечка [10, 28, 30].

Выводы

Таким образом, каждая из четырех обсуждаемых магистральных гипотез подтверждалась определенным числом воспроизводящих исследований. Однако ни одна из них не получила доказательного преимущества.

Данное положение обуславливает проведение кросс-культурных исследований, включающих сравнительный анализ базовых нейробиологических механизмов чтения в мировых системах письменности, а также нейролингвистических предпосылок для нарушения этих механизмов.

Выявление культурно модулируемых стратегий нейрокогнитивной обработки текста может послужить основой для определения более точных этиологических оснований такого нарушения чтения, как дислексия, и для поиска эффективных способов его коррекции.

Литература

1. Солсо, Р. Когнитивная психология / Р. Солсо. – СПб.: Питер, 2006. – 589 с.
2. Цветкова, Л. С. Нейропсихология счета, письма и чтения: нарушение и восстановление. Учебное пособие / Л. С. Цветкова. – М.: МОДЭК, 2005. – 3-е изд. – 257 с.
3. Dehaene, S. The unique role of the visual word form area in reading / S. Dehaene, L. Cohen // Trends in Cognitive Sciences. – 2011. – V. 15(6). – P. 254-262.
4. Frith, U. Paradoxes in the definition of dyslexia / U. Frith // Dyslexia. – 1999. – V. 5. – P. 192-214.
5. Ахутина, Т. В. Преодоление трудностей учения: нейропсихологический подход / Т. В. Ахутина, Н. М. Пылаева. – СПб.: Питер, 2008. – 320 с.
6. Глозман, Ж. М. Нейропсихология детского возраста: учебник для академического бакалавриата / Ж. М. Глозман. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: Юрайт, 2019. – 249 с.
7. Дорофеева, С. В. Речевой дефицит и дислексия: экспериментальное исследование русскоговорящих детей: автореферат дис. ... канд. филолог. наук / С. В. Дорофеева. – М., 2020. – 26 с.
8. Eden, G. F. The visual deficit theory of developmental dyslexia / G. F. Eden, J. W. VanMeter, J. M. Rumsey [et al.] // Neuroimage. – 1996. – V. 4. – P. 108-117.
9. Facoetti, A. Visual-spatial attention in developmental dyslexia / A. Facoetti, P. Paganoni, M. Turatto [et al.] // Cortex. – 2000. – V. 36. – P. 109-123.
10. Fawcett, A. J. Cerebellar tests differentiate between groups of poor readers with and without IQ discrepancy / A. J. Fawcett, R. I. Nicolson, F. MacLagan // Journal of Learning Disabilities. – 2001. – V. 34. – P. 119-135.
11. Фридрих, И. История письма / И. Фридрих. – М.: Наука, 1979. – 463 с.
12. Левина, Р. Е. Нарушения речи и письма у детей: избранные труды / Р. Е. Левина. – М.: Аркти, 2005. – 222 с.
13. Корнев, А. Н. Нарушения чтения и письма у детей: Учебно-методическое пособие / А. Н. Корнев. – СПб.: МиМ, 1997. – 286 с.
14. Лалаева, Р. И. Нарушение чтения и пути их коррекции у младших школьников: Учеб. пособие / Р. И. Лалаева. – СПб.: Союз, 2002. – 224 с.
15. Гузий, Ю. А. Нарушения формирования чтения «про себя» и их коррекция у учащихся младших классов общеобразовательной школы: дис. ... канд. пед. наук / Ю. А. Гузий. – М., 2007. – 161 с.
16. Иншакова, О. Б. Нарушения письма и чтения учащихся правой и левой руки: дис. ... канд. пед. наук / О. Б. Иншакова. – М., 1995. – 169 с.
17. Киселева, В. С. Диагностические признаки смешанной формы дислексии: дис. ... канд. пед. наук / В. С. Киселева. – М., 2010. – 184 с.
18. Русецкая, М. Н. Стратегия преодоления дислексии учащихся с нарушениями речи в системе общего образования: дис. ... д-ра пед. наук / М. Н. Русецкая. – М., 2009. – 288 с.
19. Хватцев, М. Е. Логопедия. Книга для преподавателей и студентов высших педагогических учебных заведений. В двух книгах. Книга 1 / М. Е. Хватцев; под ред. Р. И. Лалаевой, С. Н. Шаховской. – М.: Владос, 2009. – 272 с.
20. Анисимов, В. Н. Движения глаз при чтении предложений с синтаксической неоднозначностью в русском языке: дис. ... канд. биол. наук / В. Н. Анисимов. – М., 2013. – 90 с.
21. Кручинина, О. В. Динамика нейрофизиологического обеспечения восприятия устной и письменной речи по мере возрастного развития: дис. ... канд. биол. наук / О. В. Кручинина. – СПб., 2020. – 158 с.
22. DissertCat – электронная библиотека диссертаций. – <https://www.DissertCat.com/>
23. Ramus, F. Theories of developmental dyslexia: insights from a multiple case study of dyslexic adults / F. Ramus, S. Rosen, S. C. Dakin et al. // Brain. – 2003. – V. 126. – P. 841-865.
24. Snowling, M. J. From language to reading and dyslexia / M. J. Snowling // Dyslexia. – 2001. – V. 7. – P. 37-46.
25. Galaburda, A. M. Evidence for a magnocellular deficit in developmental dyslexia / A. M. Galaburda, M. Livingstone // Temporal information processing in the nervous system: special reference to dyslexia and dysphasia. – NY.: New York Academy of Sciences, 1993. – P. 70-82.
26. Stein, J. The magnocellular theory of developmental dyslexia / J. Stein // Dyslexia. – 2001. – V. 7. – P. 12-36.
27. Gabrieli, J. D. Reading abilities: importance of visual-spatial attention / J. D. Gabrieli, E. S. Norton // Current Biology. – 2012. – V. 22. – P. 298-299.
28. Peyrin, C., Superior parietal lobule dysfunction in a homogeneous group of dyslexic children with a visual attention

span disorder / C. Peyrin, J. F. Démonet, M. A. N'Guyen-Morel et al. // Brain Lang. – 2011. – V. 118. – P. 128-138.
 29. Nicolson, R. I. Developmental dyslexia: the cerebellar deficit hypothesis / R. I. Nicolson, A. J. Fawcett, P. Dean // Trends in Neurosciences. – 2001. – V. 24. – P. 508-511.
 30. Rae, C. Cerebellar morphology in developmental dyslexia / C. Rae, J. A. Harasty, T. E. Dzendrowskyj [et al.] // Neuropsychology. – 2002. – V. 40. – P. 1285-1292.

Сведения об авторах

Васильева Анна Зарифовна — магистрант кафедры клинической психологии, ФГАОУ ВО ЮУрГУ НИУ. Адрес для переписки: domchel.74@yandex.ru.
 Епанешникова Надежда Викторовна — ст. преподаватель кафедры клинической психологии, ФГАОУ ВО ЮУрГУ НИУ. Адрес для переписки: eraneshnikovanv@susu.ru.
 Пашков Антон Алексеевич — научный сотрудник кафедры клинической психологии, ФГАОУ ВО ЮУрГУ НИУ. Адрес для переписки: pashkovaa@susu.ru

АКТУАЛЬНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ В ИЗУЧЕНИИ ФАКТОРОВ РИСКА РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

УДК 616.89-02-084

О.Б. Есина, Л.Д. Литвина

Уральский государственный медицинский университет г. Екатеринбург, Российская Федерация

В статье обсуждаются наиболее перспективные, с точки зрения авторов, направления в исследовании факторов, которые влияют на развитие расстройств аутистического спектра (РАС). Рассматривается возможность взаимосвязи РАС и болезни Паркинсона, влияние сезонности на риск рождения детей с аутизмом, а также роль кишечной микрофлоры в развитии заболевания.

Ключевые слова: расстройства аутистического спектра, болезнь Паркинсона, сезонность рождения детей с аутизмом, микрофлора.

CURRENT RESEARCH AREAS OF RISK FACTORS OF AUTISM SPECTRUM DISORDER

O.B. Yesina, L.D. Litvina

Ural State Medical University, Yekaterinburg, Russian Federation

The article discusses the most promising from the authors' point of view, the directions in the study of factors that affect the development of autism spectrum disorders (ASD). The possibility of the relationship between ASD and Parkinson's disease, the effect of seasonality on the risk of children with autism, as well as the role of the intestinal microflora in the development of the disease are considered.

Keywords: autism spectrum disorders, Parkinson's disease, seasonality of the birth of children with autism, microbiota.

Введение

Расстройства аутистического спектра (РАС) — это гетерогенная группа нарушений нейроразвития, включающих различные нозологические дефиниции, характеризующихся триадой нарушений социального взаимодействия, общения, стереотипного поведения [1]. По оценкам ВОЗ, один из 160 детей в мире страдает РАС [2]. Данные о распространенности аутизма в России пока недостаточно систематизированы [3]. Но считается, что оценка распространенности — 1% от всей детской популяции для России верна.

Цель работы

Комплексный анализ факторов риска РАС, направленные на выявление групп, угрожаемых по рождению детей с аутизмом, и профилактику развития данного заболевания.

Дискуссия

Несмотря на многочисленные исследования расстройств аутистического спектра, на сегодняшний день нет четко идентифицированных этиологии и патогенеза. На данный момент описано более 1000 генов, мутации в которых наблюдаются при расстройствах аутистического

спектра [4]. А специфика многих факторов окружающей среды, которые влияют на патогенез аутизма, — эпигенетически [5], остается неизвестной.

В рамках современной концепции здравоохранения — 4П медицины, а именно предиктивной и превентивной медицины — особенно актуальным становится изучение факторов риска развития заболеваний. Поэтому представляется необходимым совместное изучение генетических факторов и факторов окружающей среды при аутизме с целью выделения групп риска по рождению детей с РАС и профилактики развития данного заболевания.

Одно из ведущих мест среди факторов риска развития аутизма занимает наследственная предрасположенность. Выявлено более 200 генов-кандидатов и несколько сотен хромосомных аномалий (геномных перестроек) при аутизме [2]. Известно, что более 25 % случаев РАС может быть объяснено моногенными мутациями, фенотипические проявления которых часто включают аутизм. Самые известные из этих синдромов — синдром ломкой X-хромосомы, нейрофиброматоз, синдром Ретта и туберозный склероз [6].

Синдром ломкой X-хромосомы (FXS) яв-