

МЕЖДУНАРОДНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ ОНЛАЙН-КОНФЕРЕНЦИЯ
«СОВРЕМЕННЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМАЛЬНОЙ ФОРМЫ РАС:
СИНДРОМ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ, СЦЕПЛЕННОЙ С ЛОМКОЙ
ХРОМОСОМОЙ X (СИНДРОМ МАРТИНА-БЕЛЛ, FXS)»

19 мая 2021 года



Сопровождение семей, воспитывающих ребенка с FXS, в России

Мамохина У.А.
м.н.с. Научной лаборатории
ФРЦ по организации комплексного
сопровождения детей с расстройствами
аутистического спектра

Сопровождение семьи

Сопровождение всей семьи, а не только ребенка

- Воспитание и обучение ребенка с FXS — начинается в семье
- Другие родственники — потенциальные носители премутации или полной мутации

Задачи:

- организация оказания системы услуг комплексного **медико-психолого-педагогического** сопровождения ребенка
- социально-психологическая помощь семье, в том числе **консультативная и информационная поддержка**

Модель организации сопровождения детей с FXS



Диагностика → Вмешательство

Медицинская диагностика:

- Выявление синдрома FX
- Диагностика сопутствующих заболеваний и состояний



- Медицинское сопровождение: врач-генетик, психиатр, невролог, эпилептолог и другие

Психолого-педагогическая диагностика:

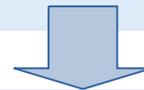
- Оценка развития в различных сферах
- Оценка аутистических черт
- Выявление трудностей и сильных сторон



- Коррекционно-развивающие вмешательства
- Обучение

Психологическая диагностика семьи:

- Детско-родительские отношения
- Запросы, связанные с психологическим состоянием родителей и других членов семьи



- Психологическое сопровождение семьи
- Психотерапия

Медицинское сопровождение

Медицинская диагностика:

- Выявление синдрома FX
- Диагностика сопутствующих заболеваний и состояний



- Медицинское сопровождение: врач-генетик, психиатр, невролог, эпилептолог и другие

Важность ранней диагностики синдрома FX:

- Прогноз развития, учет потенциальных трудностей
- Внимание к возможным соматическим нарушениям, медицинское сопровождение
- Возможная фармакотерапия
- Доступ к службам (Служба ранней помощи, службы помощи детям с ОВЗ)
- Оценка рисков при планировании семьи
- Выявление ранних признаков сопутствующих синдромов (FXTAS, FXPOI и др.) у членов семьи

Медицинское сопровождение

Медицинская диагностика:

- Выявление синдрома FX
- Диагностика сопутствующих заболеваний и состояний



- Медицинское сопровождение: врач-генетик, психиатр, невролог, эпилептолог и другие

Выявление синдрома: проблемы

- Нет массового скрининга
- Длинный путь диагностики: от нескольких месяцев до нескольких лет
- Затруднен доступ к специалистам и генетическому тестированию
- Специалисты медицинского профиля плохо осведомлены о синдроме FX и не предполагают его наличие при диагностике

Наиболее частые диагнозы: РАС, когнитивные нарушения, ЗПРР

Медицинское сопровождение

Сфера нарушений	Возможные проявления	Основной специалист
Нарушения психического развития	РАС, ЗПРР, СДВГ	Психиатр
Неврологические нарушения	Мышечная гипотония на первом году жизни, задержка моторного развития, эпилептические приступы, эпилептиформная активность в ЭЭГ, нарушения сна	Невролог, эпилептолог
Оториноларингологические нарушения	Частые инфекции среднего уха, отиты	Лор-врач
Костно-суставные нарушения	Гиперподвижность суставов, сколиоз, плоскостопие, деформация грудной клетки	Ортопед, хирург
Офтальмологические нарушения	Косоглазие, близорукость, астигматизм	Офтальмолог
Кардиологические нарушения	Расширение аорты, пролапс митрального клапана	Кардиолог
Эндокринные нарушения	Ускоренное прибавление роста и веса, ожирение	Эндокринолог

Сопровождение на протяжении жизни

Развитие базовых навыков (моторика, коммуникация, игра, самообслуживание и т. д.)
Коррекция дезадаптивного поведения
Сенсорная интеграция
Максимальное включение родителей/семьи
Служба ранней помощи

Обучение, смягчение трудностей, связанных с освоением академических навыков
Развитие навыков организации учебной деятельности
Развитие социально-коммуникативных навыков

Раннее детство

Дошкольный
возраст

Младший
школьный возраст

Подростковый
возраст

... и далее

Развитие когнитивных, речевых, социально-коммуникативных навыков
Введение ААС (АДК) по необходимости
Развитие бытовых навыков
Развитие моторных навыков
Коррекция дезадаптивного поведения
Детский сад

Развитие самостоятельности в быту
Переход от развития отдельных навыков к самостоятельной организации деятельности
Поддержка стремления к самостоятельности
Трудовые навыки и профессиональная ориентация
Расширение спектра социальных взаимодействий

Организация помощи детям с FXS в раннем и дошкольном возрасте

Основные задачи:

- Развитие базовых навыков в различных сферах (моторика, коммуникация, игра, самообслуживание и т. д.)
- Коррекция дезадаптивного поведения
- Начало образовательного маршрута, поступление в дошкольное образовательное учреждение



Организация помощи детям с FXS в раннем и дошкольном возрасте

Моторное развитие

- задержка моторного развития
- низкий мышечный тонус
- искажение сигналов от проприорецепторов
- отставание в формировании навыков тонкой моторики рук

- Массаж, сенсорная интеграция
- ЛФК, физическая активность
- Подвижные игры
- Тонкие моторные действия в играх, в быту

Навыки самообслуживания

- задержка формирования бытовых навыков (прием пищи, одевание и др)
- трудности в освоении навыков связаны с моторными нарушениями

- Поощрение самостоятельности
- Обучение в повседневных бытовых ситуациях
- Стимулирование моторного развития

Организация помощи детям с FXS в раннем и дошкольном возрасте

Социально-коммуникативные навыки и развитие речи

- задержка речевого развития
- слабость артикуляционного аппарата
- задержка формирования невербальных форм общения (жесты)
- медленное пополнение активного и пассивного словаря
- трудности инициации и поддержания разделенного внимания

- Раннее вмешательство
- Социальные игры-ритуалы
- Вовлечение во взаимодействие
- Логопедический массаж и артикуляционная гимнастика
- Поощрение речевой активности
- Адаптация обращенной речи к уровню понимания ребенка
- Системы альтернативной коммуникации

Организация помощи детям с FXS в раннем и дошкольном возрасте

Когнитивное развитие

- задержка познавательного развития
- трудности удержания произвольного внимания
- медленный темп усвоения новых знаний

- Опора на интерес
- Визуальная поддержка
- Многократное повторение в различных видах деятельности
- Адаптация образовательной программы в ДОУ

Поведенческие трудности и личностные особенности

- гиперактивность
- импульсивность
- нежелательное поведение
- повышенная тревожность

- Поведенческий подход
- Структура и планирование
- Тайм-ауты

Раннее вмешательство

- С момента рождения до возраста поступления в дошкольное учреждение (≈ 3 года)
- Предназначено для семей с детьми, имеющими риски отставания или нарушений в развитии
- Особенности развития ребенка, а не диагноз
- Междисциплинарная команда специалистов: психологи, специальные педагоги, логопеды, врачи, эрготерапевты и другие специалисты
- Сопровождение перехода в ДООУ

Развитие базовых навыков:

- Моторные навыки
- Навыки самообслуживания
- Когнитивное развитие
- Речь и коммуникация
- Навыки социализации, игры, взаимодействия

Раннее вмешательство

Индивидуальная программа ранней помощи (ИПРП):

- Индивидуальна
- Составляется на короткий срок и периодически пересматривается (не реже 1 раза в 6 месяцев)
- Реализуется совместно с семьей: консультирование и обучение родителей, совместные занятия со специалистами ранней помощи, реализация в естественных жизненных ситуациях

Варианты программ и подходов:

- Программа «Каролина» для младенцев и детей младшего возраста с особыми потребностями
- «Маленькие ступеньки»: Программа ранней педагогической помощи детям с отклонениями в развитии
- Программа коррекционно-развивающих занятий "Лекотека"
- «Early Start Denver Model», Денверская модель раннего вмешательства для детей с аутизмом
- Программа Early Bird «Ранняя Пташка» (для детей с РАС или риском РАС)
- Программа ASSERT (Autism Support Service: Education, Research, and Training) - «Служба Поддержки для людей с Аутизмом: Обучение, Исследования и Подготовка Специалистов»

Дошкольное образование



- Адаптированные программы
- Различные формы (группы комбинированного или компенсирующего вида, ресурсные группы, группы кратковременного пребывания)
- Индивидуальные и групповые занятия: логопед, психолог, специальный педагог
- Участие тьютора, организация специальных условий

Дошкольное образование: трудности

- Программа не адаптирована для ребенка с когнитивными нарушениями и/или РАС
- Трудности адаптации: тревога, плач, трудности включения в совместные занятия
- Воспитатели и другие специалисты не знают о синдроме, не могут найти подход к ребенку, не учитывают особенностей развития
- Задержано развитие навыков самообслуживания (посещение туалета, прием пищи, одевание), что создает трудности в выполнении повседневных режимных моментов
- Требуется участие тьютора, что не всегда возможно

- Выбор ДОУ, качественно реализующего адаптированные программы, получение рекомендаций ПМПК
- Группы кратковременного пребывания, присутствие родителей на занятиях
- Участие тьютора, расширение штата тьюторов, разрешение присутствия родителей или нанятого родителями тьютора в группе
- Облегчение бытовых действий (“легкие” застежки одежды, удобные столовые приборы)
- Просвещение и информирование специалистов ДОУ (воспитателей, педагогов, тьюторов)

Организация помощи детям с FXS в младшем школьном возрасте

Основные задачи:

- Расширение диапазона повседневных навыков
- Развитие речи и коррекция речевых нарушений
- Развитие социально-коммуникативных навыков
- Включение в образовательную среду → обучение в школе по адаптированным программам



Организация помощи детям с FXS в младшем школьном возрасте

Когнитивное развитие и усвоение академических навыков

- Когнитивные нарушения
- Слабость развития абстрактно-логического мышления
- Трудности последовательной обработки информации
- Трудности организации деятельности
- Трудности в обучении чтению, письму, счету

- Обучение по адаптированным программам в специальных условиях
- Опора на интересы ребенка
- Применение полученных знаний и навыков в реальной жизни (конкретика, а не абстракция)
- Простые пошаговые алгоритмы и инструкции
- Специальные подходы для обучения чтению, письму, счету
- Обучение использованию специальных средств (калькулятор, набор текста на клавиатуре)

Организация помощи детям с FXS в младшем школьном возрасте

Социально-коммуникативные навыки

- социальная тревога, неуверенность
- задержка формирования устной речи
- особенности, затрудняющие речь: быстрый темп, запинки, повторы

- Логопедические занятия
- Группы общения, тренинги социальных навыков
- Средства альтернативной коммуникации

Поведенческие трудности и личностные особенности

- повышенная тревожность
- особенности сенсорного восприятия
- ригидность и стереотипность поведения и интересов

- Предсказуемость (режим, визуальное расписание)
- Создание комфортных и понятных условий среды, "сенсорная диета"
- Опора на интерес в обучении

Школьное образование

Категория детей с ОВЗ	Варианты программ ФГОС НОО ОВЗ и ФГОС О УО			
	Вар. 1	Вар. 2	Вар. 3	Вар. 4
Расстройства аутистического спектра (РАС)	8.1	8.2	8.3	8.4
Умственная отсталость (интеллектуальные нарушения) УО (ИН)	Пр. №1599, вар.1 - обучающиеся с легкой умственной отсталостью			
	Пр. №1599, вар.2 - СИПР (умеренная умственная отсталость и более тяжелые степени).			

+ Индивидуальные и групповые занятия:
логопед, психолог, специальный педагог

Основные проблемы, возникающие на этапе школьного обучения:

- Программа, рекомендованная ПМПК, не подходит ребенку
- Ограничен доступ к школам, качественно реализующим соответствующие АООП
- Школа не реализует все предписанные программой мероприятия

- 
- Информирование специалистов ПМПК
 - Расширение возможностей образовательных учреждений для реализации адаптированных программ и обеспечения специальных условий обучения

Организация помощи подросткам с FXS

Основные задачи:

- Расширение спектра социальных взаимодействий
- Развитие самостоятельности в быту и повседневной жизни
- Трудовые навыки и профессиональная ориентация



Организация помощи подросткам с FXS

Развитие самостоятельности в быту и повседневной жизни

Поддержка интересов и увлечений

Предоставление самостоятельности в выполнении бытовых задач

Самостоятельное использование вспомогательных средств, визуальных подсказок, расписаний

Включение в повседневную жизнь семьи не только для выполнения отдельных поручений, но и на этапе планирования и принятия решений

Расширение спектра социальных взаимодействий

Группы общения, тренинги социальных навыков

Альтернативные средства коммуникации - по необходимости

Организация досуга и занятий в соответствии с увлечениями и интересами

Работа с психологом: снижение социальной тревоги, обучение техникам и приемам

Организация помощи подросткам с FXS: возможности профессионального образования

→ Среднее профессиональное образование для лиц с ОВЗ (колледж, техникум): на основе адаптированных основных программ профессионального обучения

Возможные сферы деятельности:

- Ремесленные работы (работа с керамикой, швейное и ткацкое дело, работа по дереву и другие)
- Ремонт и монтажные работы (штукатур, маляр)
- Пищевая промышленность (повар, помощник повара)
- Растениеводство и цветоводство, благоустройство территории (садовник, цветовод, озеленитель)
- Уборка и обслуживание
- и другие

→ Индивидуальное обучение (ученичество), обучение в семье: рукоделие, ремесленные работы



Сопровождение семьи

- Принятие диагноза и особенностей развития ребенка
- Проблемы со здоровьем у родственников ребенка (синдромы, связанные с носительством премутации)
- Необходимость делиться информацией с родственниками (сообщение диагноза, разговор с детьми)
- Чувство вины у матери, стресс и страх в связи с носительством премутации

- Психологическое консультирование и психотерапевтическая помощь членам семьи, в первую очередь родителям и другим детям, воспитывающимся в семье
- Консультирование по вопросам детско-родительских отношений, партнерских отношений
- Психотерапевтические группы поддержки для родителей и родственников детей с синдромом FX
- Родительские группы общения (обмен опытом, опыт понимания и принятия)
- Информирование о возможностях планирования семьи в условиях наличия премутации

Информирование и просветительская работа

Информированность специалистов медицинского и психолого-педагогического профиля позволяет улучшить качество сопровождения семей, воспитывающих ребенка с синдромом FX

- Родительские организации
- Обучающие программы, семинары
- Статьи и методические рекомендации
- Профессиональная поддержка воспитателей детских садов, учителей и других специалистов, работающих с детьми с синдромом FX



Сопровождение семей, воспитывающих ребенка с FXS

- Комплексное сопровождение всей семьи
- Планирование и разработка маршрутов сопровождения ребенка при активном участии семьи
- Применение мультидисциплинарного и командного подходов в работе
- Ориентация на индивидуальные потребности конкретного ребенка с FXS
- Непрерывное сопровождение на разных этапах развития с учетом их специфики



Контакты Федерального ресурсного центра

Сайт: autism-frc.ru
Электронная почта: autism.mgppu@gmail.com
Skype: [autism.mgppu](https://www.skype.com/username/autism.mgppu)
Страница на ФБ: www.facebook.com/autism.mgppu
Страница VK: www.vk.com/autism_frc
Телефон: **+7 495 619 21 88**
+7 926 852 88 99

Мамохина
Ульяна Андреевна

mamohinaua@mgppu.ru

