



# Психолого-педагогический подход к сопровождению детей с синдромом ломкой X-хромосомой.

Канд.псих.н., с.н.с. Светлана Анатольевна Тюшкевич



1

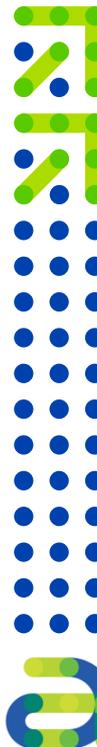
Общие сведения о синдроме.

## ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ О СИНДРОМЕ.



Фотография взята с сайта [www.fragilex.org.uk](http://www.fragilex.org.uk)

- ТРЕТЬ ЛЮДЕЙ С FXS ИМЕЕТ ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ДЛЯ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА АУТИЗМА.
- БОЛЕЕ 60% ДЕТЕЙ ВХОДЯТ В СПЕКТР АУТИЗМА.

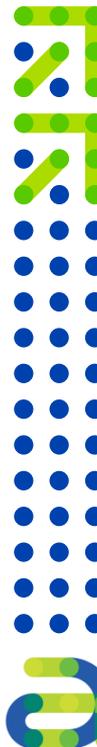


## ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ О СИНДРОМЕ.



Фотография взята с сайта [www.fragilex.org.uk](http://www.fragilex.org.uk)

Доля людей с FXS и аутизмом составляет примерно 2-6% всех случаев аутизма, что делает FXS наиболее известной, распространенной моногенной причиной аутизма.



## ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ О СИНДРОМЕ.



Фотография взята с сайта [www.fragilex.org.uk](http://www.fragilex.org.uk)

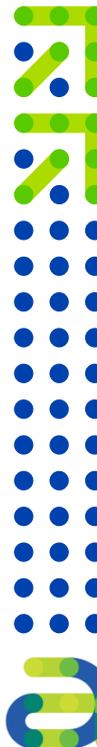
### Синдром Мартина-Белл.

Синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X.

FXS – fragile X syndrome.

FXS - Моногенный синдром УО и Аутизма – причина в мутации одного гена *FMR1*, в результате которой прекращается выработка специфического белка FMRP.

Этот белок жизненно важен для развития мозга. FMRP начинает функционировать еще на этапе эмбрионального развития.



## ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ О СИНДРОМЕ



Распространенность достаточно высока 1 случай на 2000 мальчиков и 1 случай на 4000 девочек.

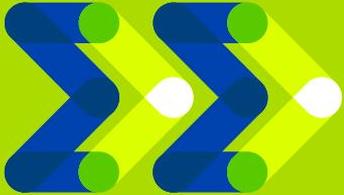


Фотография взята с сайта [www.fragilex.org.uk](http://www.fragilex.org.uk)

Клинические проявления у мальчиков более выражены, чем у девочек.



**аутизм**  
ФЕДЕРАЛЬНЫЙ  
РЕСУРСНЫЙ ЦЕНТР



2

Клинико-психологические особенности  
детей с FXS.

# Клинико-психологические особенности детей с FXS.



## Соматические проблемы

- В раннем возрасте практически у всех детей наблюдается выраженная мышечная дистония
- Грыжи
- Отиты
- Пролапс митрального клапана
- Судороги
- Расстройства сна
- Ожирение



## Клинико-психологические особенности детей с FXS.



Сильные стороны	Слабые стороны
Экспрессивный словарь	Нарушения абстрактно-логического мышления
Понимание речи	Непреодолимые трудности, связанные с математикой
Целостное восприятие	Конструктивный праксис
Ситуативная память на эмоционально окрашенные события	Социализация и коммуникация, особенно в новых условиях
Живая мимика	Определенные стереотипные движения руками
Способность к имитации	Социальная тревожность
Понимание того, что происходит вокруг	Трудности глазного контакта (избегание)
	Низкая концентрация внимания



## Similarities and Differences between Fragile X Syndrome and Autism



Characteristic	Fragile X Syndrome	Autism
Social avoidance or withdrawal	Shyness and avoidance due to social anxiety, despite being friendly and sociable	Lack of understanding or skills in social interaction
Low eye contact	Avoidance of eye contact	Lack of understanding of eye contact
Self-injury	Typically hand-biting in response to anxiety or excitement	Variable in type and cause
Difficulties with symbolic play: using one thing to represent something else	Delayed	Distorted or impaired
Language difficulties	Repetitive, rapid and cluttered speech. May repeat heard phrases (echolalia)	Variable language difficulties
Facial expression recognition	Typically, a good understanding	Lack of understanding
Understanding of other people's feelings and beliefs (Theory of Mind)	Distorted by not absent, related to level of learning disability	Impairment

Adapted from: Comish, Turk & Levitas (2007)



Носители премутации – мамы,  
бабушки/дедушки.



Фотография взята с сайта [www.fragilex.org.uk](http://www.fragilex.org.uk)

Личностные особенности носителей  
премутации:

- Склонность к депрессиям
- Высокий уровень личностной тревожности
- Нарастающие с возрастом неврологические проблемы



СПАСИБО!

