

Аутизм



2 апреля

Всемирный день
распространения
информации
о проблеме
аутизма

ОБЗОРЫ,
ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ СТАТЬИ

УДК 159.9.072,612.8

**НЕЙРОБИОЛОГИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ РАННИХ СТАДИЙ
РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА**

© 2016 г. Д. С. Переверзева, Н. Л. Горбачевская

*НОЦ нейробиологической диагностики наследственных психических заболеваний, Московский городской психолого-педагогический университет; Лаб. нейрофизиологии, ФГБНУ Научный центр психического здоровья
e-mail: dasha.pereverzeva@gmail.com*

Поступила в редакцию 15.12.2015 г.

Принята в печать 25.02.2016 г.

В статье представлен обзор современных исследований, посвященных выявлению ранних признаков расстройств аутистического спектра (РАС). Расстройства аутистического спектра представляют собой группу нарушений развития, основными признаками которых являются качественные нарушения общения и социального взаимодействия. Вместе с тем, согласно исследованиям последних лет, наиболее ранними специфическими признаками заболевания являются нарушения переключения внимания и ориентации на новый стимул, нарушения переработки стимулов, к которым чувствительны клетки магноцеллюлярного зрительного пути, а также дефицит исполнительного контроля. В статье обсуждается роль нарушений внимания для формирования клинической картины социальных нарушений при аутизме. Дефицит развития исполнительного контроля может являться ранним признаком симптомов гиперактивности.

Ключевые слова: расстройства аутистического спектра, внимание, исполнительный контроль, зрительная система.

<https://elibrary.ru/item.asp?id=26159861>

[Переверзева, Д. С.](#)

Нейробиологические маркеры ранних стадий расстройств аутистического спектра / Д. С. Переверзева, Н. Л. Горбачевская // Журнал высшей нервной деятельности им. И. П. Павлова. - 2016. - Том 66, № 3. - С. 289 - 301.

**РАСПОЗНАВАНИЕ ВЗРОСЛЫМИ ЭМОЦИОНАЛЬНОГО СОСТОЯНИЯ
ТИПИЧНО РАЗВИВАЮЩИХСЯ ДЕТЕЙ И ДЕТЕЙ
С РАССТРОЙСТВАМИ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА**

© *Е. Е. Ляксо, О. В. Фролова, А. С. Григорьев,
В. Д. Соколова, К. А. Яроцкая*

Санкт-Петербургский государственный университет
Санкт-Петербург, Россия
E-mail: lyakso@gmail.com

Цель исследования — определение возможности распознавания взрослыми эмоционального состояния типично развивающихся (ТР) детей и детей, имеющих в анамнезе диагноз расстройства аутистического спектра (РАС), по мимической экспрессии, вокализациям и речевым сигналам. Участниками исследования явились дети с РАС (F 84.0 по МКБ-10) в возрасте 5—16 лет ($n = 25$) и типично развивающиеся (ТР) дети в возрасте 4—7 лет ($n = 60$). С целью подбора стимульного материала проведен анализ поведения и речи/вокализаций детей в разных эмоциональных состояниях. Выявлены особенности в распознавании взрослыми ($n = 514$) эмоциональных состояний ТР детей и детей с РАС. Показано, что эмоциональные состояния детей с РАС лучше распознаются по характеристикам вокализаций и речи, чем по мимической экспрессии. Данная находка является перспективной в плане разработки методов оценки состояния детей по характеристикам их голоса и для создания систем автоматического распознавания речи с целью обучения детей с атипичным развитием.

Ключевые слова: ребенок, расстройства аутистического спектра, эмоциональное состояние, мимическая экспрессия, речь, распознавание состояния.

Рос. физиол. журн. им. И. М. Сеченова. Т. 102. № 6. С. 729—741. 2016

<https://elibrary.ru/item.asp?id=26140370>

Распознавание
взрослыми
эмоционального с
остояния типично
развивающихся
детей и детей с
расстройствами
аутистического
спектра / Е. Е.
Ляксо [и др.] //
Российский
физиологический
журнал. - 2016. - Том
102, N 6. - С. 729-741.

<https://elibrary.ru/item.asp?id=27157782>

[Алоин, А. В.](#)

Дифференцированная методика коррекционно-абилитационных занятий для подростков и молодежи с расстройствами аутистического спектра (в его низкофункциональной части) на основе комплексного применения средств адаптивной физической культуры / А. В. Алоин, Л. В. Виноградова, И. А. Грец // Адаптивная физическая культура. - 2016. - № 3. - С. 45-47.

Дифференцированная методика коррекционно-абилитационных занятий для подростков и молодежи с расстройствами аутистического спектра (в его низкофункциональной части) на основе комплексного применения средств адаптивной физической культуры

Алоин А. В., аспирант, преподаватель АФК, Иерусалим, Израиль;
Виноградова Л. В., кандидат медицинских наук, доцент, завкафедрой спортивной медицины и АФК;
Грец И. А., доктор педагогических наук, профессор, завкафедрой теории и методики ФК и С.
Смоленская государственная академия физической культуры, спорта и туризма.

Ключевые слова: дифференцированная методика коррекционно-абилитационных занятий, подростки и молодежь с РАС, адаптивная физическая культура.

Аннотация. Статья содержит результаты научно-педагогических исследований по опыту применения дифференцированной методики абилитации на основе комплексного применения средств АФК и расширению теоретико-методических аспектов коррекционно-педагогической работы с подростками и молодежью, диагностированными в спектре аутистических расстройств.

Контакт: alojne@gmail.com

Differentiated methodics of correction and habilitation training for adolescents and youth with autism spectrum disorders (LFA - low functioning autism) based on complex usage of adaptive physical culture

Aloin A. V., postgraduate student, adaptive physical education teacher, Jerusalem, Israel;
Vinogradova L. V., PhD. in Medicine, associate professor, Head of Department of Sports Medicine and Adaptive Physical Culture; Dr. Grets I. A., Doctor of Pedagogic Sciences, Professor, Head of Physical Culture and Sports Theory and Methods Chair. Smolensk State Academy of Physical Culture, Sports and Tourism.

Keywords: differential methods of correction and habilitation exercises, adolescents and young adults with ASD, adaptive physical culture.

Abstract. This article contains the results of scientific and pedagogical research on the experience of the usage of differential methodic of habilitation based on complex realization of means of adaptive physical exercises and expands the theoretical and methodological aspects of the corrective pedagogical work with adolescents and young people with diagnosed autistic disorders

ШАХМАТЫ ДЛЯ ЛИЦ С НАРУШЕНИЯМИ ПСИХИЧЕСКОГО И ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ

УДК/UDC 794.1

Поступила в редакцию 03.10.2016 г.



Кандидат педагогических наук, доцент **И.В. Михайлова**¹
Кандидат педагогических наук, доцент **А.И. Алифиров**¹
¹ Российский государственный социальный университет, Москва

CHESSE GAME APPLICATION FOR PEOPLE DIAGNOSED WITH MENTAL AND INTELLECTUAL DISORDERS

PhD, Associate Professor **I.V. Mikhaylova**¹
PhD, Associate Professor **A.I. Alifirov**¹
¹ Russian State Social University, Moscow

Информация для связи с автором:
helga@chessy.ru

Аннотация

Наряду с потребностью в двигательной активности существует потребность в психофизической активности – в актуализации интеллектуального потенциала личности. Однако шахматы не представлены в Федеральном стандарте спортивной подготовки среди дисциплин «Спорт лиц с интеллектуальными нарушениями». Используя проблемное интегративное поле теории и практики адаптивной физической культуры, именно с помощью ресурсов шахматного спорта и адаптивного обучения мы нашли возможности коррекции патологий психического и интеллектуального развития различных групп обучающихся. Благодаря использованию методик «Teaching children with Autism to Mind Read» и «Floor time» в шахматном обучении, удалось уменьшить коммуникационные нарушения юнио-

Annotation

The need for motor activity is commonly known to be associated with the need in psychophysical activity to activate the personal intellectual potential. Regrettably, chess game was left beyond the List of Sports for People with Intellectual Disorders under the valid Federal Sport Training Standard. We employed a set of problem-addressing tools offered by the modern adaptive physical culture theory and practice to apply some chess game practices combined with adaptive training tools for correction of mental and intellectual pathologies in different groups of trainees. We applied the Teaching children with Autism to Mind Read and Floor Time methods in the chess game learning process to effectively mitigate the communicative disorders in junior competitors of the national and European championships. The

Михайлова, И. В.

Шахматы для лиц с нарушениями психического и интеллектуального развития [Текст] / И. В. Михайлова, А. И. Алифиров // Теория и практика физической культуры. - 2017. - № 3. - С. 46 -47.

А.А. Звягин, И.А. Бавыкина

ЭФФЕКТИВНОСТЬ БЕЗГЛЮТЕНОВОЙ ДИЕТЫ В ТЕРАПИИ РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА У ДЕТЕЙ

ФГБОУ ВО «Воронежский государственный медицинский университет им. Н.Н. Бурденко» МЗ РФ,
г. Воронеж, РФ



Одним из спорных вопросов лечения расстройств аутистического спектра (РАС) у детей является применение безглютеновой диеты (БГД), при этом высказываются прямо противоположные точки зрения. В статье описано клиническое наблюдение эффективности БГД у мальчика с РАС. Диагноз РАС был установлен в 2,5 года. После начала диетотерапии через 2 недели отмечена положительная динамика в психосоциальном состоянии. После отмены БГД через год произошло ухудшение клинической симптоматики (исчезновение ранее приобретенных навыков). Повторное применение БГД и безказеиновой диеты в возрасте 5 лет привело к улучшению психосоциального состояния через 6 месяцев. Проведенное обследование (определение DQ2/DQ8, антител к деамидированным пептидам глинадина IgA, антител к глинадину IgG, иммуноглобулин A) позволило исключить целиакию, подтвердило высокое качество соблюдения строгой БГД, а в качестве возможного механизма клинической эффективности БГД предположить чувствительность к глютену.

Ключевые слова: расстройство аутистического спектра, непереносимость глютена, безглютеновая диета, дети.

Цит.: А.А. Звягин, И.А. Бавыкина. Эффективность безглютеновой диеты в терапии расстройств аутистического спектра у детей. Педиатрия. 2017; 96 (6): 197–200.

ЗАМЕТКИ ИЗ П

<https://elibrary.ru/item.asp?id=30599548>

Звягин, А. А.

Эффективность
безглютеновой
диеты в терапии
расстройств
аутистического
спектра у детей / А.
А. Звягин, И. А.
Бавыкина //
Педиатрия. - 2017. -
Том 96, N 6. - С. 197
- 200.

С.И. Полякова¹, Н.Ю. Коровина², А.В. Чаплин¹, Б.А. Ефимов¹, К.А. Мамедова¹,
П.В. Шумилов¹, А.М. Савилова¹, Д.В. Ребриков¹

ПИЩЕВАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ И КИШЕЧНАЯ МИКРОБИОТА У ДЕТЕЙ С РАССТРОЙСТВАМИ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

¹Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова,
²НПЦ детской психоневрологии ДЗМ, Москва, РФ



В обзоре представлены современные сведения о пищевых и микробных нейротоксичных метаболитах в формировании расстройств аутистического спектра (РАС). Раскрыты некоторые патофизиологические механизмы непереносимости глютена, казеина, пищевого белка. В начале изучения находится проблема взаимодействия микробиоты желудочно-кишечного тракта и формирования мозга в аспекте оси «кишка–микробиота–мозг» и РАС.

Ключевые слова: непереносимость глютена, непереносимость белка коровьего молока, гипераммониемия, нейротрансмиттеры, микробиота, дети, расстройства аутистического спектра, пищевое поведение.

Цит.: С.И. Полякова, Н.Ю. Коровина, А.В. Чаплин, Б.А. Ефимов, К.А. Мамедова, П.В. Шумилов, А.М. Савилова, Д.В. Ребриков. Пищевая непереносимость и кишечная микробиота у детей с расстройствами аутистического спектра. *Педиатрия*. 2018; 97 (2): 187–193.

<https://elibrary.ru/item.asp?id=32652393>

Пищевая
непереносимость
и кишечная
микробиота у
детей с
расстройствами
аутистического
спектра / С. И.
Полякова [и др.] //
Педиатрия. - 2018.
- Том 97, № 2. - С.
187 - 193.

ВЛИЯНИЕ РАЗНЫХ ВИДОВ АКВАРЕАБИЛИТАЦИИ НА НЕЙРОМЕДИАТОРНУЮ АКТИВНОСТЬ У ДЕТЕЙ С РАССТРОЙСТВАМИ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

УДК 616.71-615.21-053.2

Голубова Т.Ф.¹, Цукурова Л.А.², Власенко С.В.¹

¹ГБУЗ РК «Научно-исследовательский институт детской курортологии, физиотерапии и медицинской реабилитации», Евпатория, Россия

²Кубанский медицинский институт, Краснодар, Россия

INFLUENCE OF DIFFERENT TYPES OF AQUAREHABILITATION ON NEUROMEDIATIC ACTIVITY IN CHILDREN WITH DISORDERS OF AUTISM SPECTRUM

Golubova T.F.¹, Tsukurova L.A.², Vlasenko S.V.¹

¹Scientific Research Institute of Children's Balneology, Physiotherapy and Medical Rehabilitation, Yevpatoria, Russia

²Kubansky Medical Institute, Krasnodar, Russia

Расстройства аутистического спектра (РАС) представляют собой одну из наиболее важных медико-социальных проблем в нейрорепедиатрии. Глобальные исследования показывают, что на 2012 год распространенность РАС среди детского населения составила 62 случая на 10000 (1 случай на 161 ребенка) и эти показатели постоянно увеличиваются. Согласно последним исследованиям, проведенным Центром по контролю и профилактике заболеваний США (CDC, 2013 г.), частота встречаемости расстройств аутистического спектра (РАС) в 2000 году

причем, эта функция опережает нейротрансмиттерную функцию в ранние периоды развития ребенка [5].

Одним из наиболее распространенных ингибирующих нейромедиаторов головного мозга является гамма-аминомасляная кислота (ГАМК), открытая еще в 1950 году, однако, роль которой до 60-х годов XX столетия оставалась неизвестной [6–8]. Интересен тот факт, что ГАМК образуется из главного возбуждающего медиатора глутамата путем его декарбоксилирования. ГАМК через оба типа своих рецепторов (ГАМК_A и ГАМК_B) вызывает один и тот же

<https://elibrary.ru/item.asp?id=35245977>

Голубова, Т. Ф.

Влияние разных видов аквареабилитации на нейромедиаторную активность у детей с расстройствами аутистического спектра / Т. Ф. Голубова, Л. А. Цукурова, С. В. Власенко // Вестник восстановительной медицины. - 2018. - № 3. - С. 28-33.

© СИМОНОВА В.В., ХАСПЕКОВ Л.Г., 2018

УДК 616.52

Симонова В.В., Хаспеков Л.Г.

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ВАРИАЦИИ В ПАТОГЕНЕЗЕ НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

ФГБНУ «Научный центр неврологии», Москва, 125367 Россия

Нейродегенеративные заболевания в силу высокой распространенности в популяции, неуклонно прогрессирующего течения и тяжелой инвалидизации пациентов представляют собой актуальную проблему неврологии. Изучение молекулярного патогенеза этих форм патологии имеет ключевое значение в разработке новых подходов к терапии. В последние годы, наряду с такими механизмами развития нейродегенеративных заболеваний, как окислительный и протеолитический стрессы, эксайтотоксичность и др., растущий интерес вызывают различные цитогенетические вариации – анеуплоидии, крупные хромосомные перестройки и т.д. В обзоре дается анализ современных представлений о возможной роли цитогенетических вариаций в патогенезе болезни Альцгеймера, болезни Паркинсона, атаксии-телеангиэктазии, аутизма. Рассмотрены основные, наиболее информативные методы диагностики таких нарушений у пациентов с различными нейродегенеративными заболеваниями.

Ключевые слова: *нейродегенеративные заболевания, болезнь Альцгеймера, болезнь Паркинсона, атаксия-телеангиэктазия, цитогенетические вариации, анеуплоидии, диагностика.*

Для цитирования: Симонова В.В., Хаспеков Л.Г. Цитогенетические вариации в патогенезе нейродегенеративных заболеваний. *Неврологический журнал* 2018; 23 (5): 214–220 (Russian). DOI: <http://dx.doi.org/10.18821/1560-9545-2018-23-5-216-220>.

Для корреспонденции: *Симонова Вера Вячеславовна* – научный сотрудник лаборатории экспериментальной нейробиологии отдела исследований мозга ФГБНУ НЦН. Москва 125367, Волоколамское шоссе, д. 80. E-mail: vsimonova@mail.ru

<https://elibrary.ru/item.asp?id=36517377>

[Симонова, В. В.](#)

Цитогенетически
е вариации в
патогенезе
нейродегенеративн
ых заболеваний / В.
В. Симонова, Л. Г.
Хаспеков //
Неврологический
журнал :
Рецензируемый
науч.-практ. журнал.
- 2018. - Том 23, № 5. -
С. 216 - 220.

Недоношенность и низкая масса тела при рождении как факторы риска нарушений нервно-психического развития у детей

Н.Н. Заваденко, Л.А. Давыдова

ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова»
Минздрава РФ, Москва, Россия

Prematurity and low birth weight as risk factors for neurodevelopmental disorders in children

N.N. Zavadenko, L.A. Davydova

N.I. Pirogov Russian National Research Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, Russia

Внедрение современных технологий и широкое использование методов интенсивной терапии в неонатологии привели к увеличению выживаемости детей, родившихся недоношенными с низкой, очень низкой и экстремально низкой массой тела. Цель исследования: оценка особенностей нервно-психического развития и частоты встречаемости его нарушений к возрасту 5–8 лет у детей, родившихся недоношенными с экстремально низкой, очень низкой и низкой массой тела, в сравнении со здоровыми ровесниками. Обследованы 122 пациента в возрасте от 5 лет 0 мес до 8 лет 0 мес, в том числе 36 – с очень низкой массой тела при рождении, 36 – с экстремально низкой массой тела и 50 – с низкой массой тела, а также 30 детей контрольной группы. Для оценки основных жалоб у пациентов использовался структурированный опросник для родителей. Для исследования у детей эмоциональных и поведенческих нарушений применялся структурированный опросник для родителей Т. Achenbach. Результаты и обсуждение. Данные анкетирования родителей с помощью опросника Т. Achenbach свидетельствовали о достоверно более значительных и выраженных у обследованных детей проявлениях замкнутости и изоляции, психосоматических нарушений, тревожности, проблем социализации и мышления, нарушений внимания, проблем поведения и агрессивности. В группах обследованных пациентов по сравнению с ровесниками оказались значительно более высокими оценки по шкалам «Проявления интернализации» и «Проявления экстернализации». Показано, что глубокая недоношенность и рождение с экстремально низкой, очень низкой и низкой массой тела являются важными предрасполагающими факторами для развития у детей нарушений нервно-психического развития: расстройств аутистического спектра, синдрома дефицита внимания и гиперактивности, диспраксии развития, специфических трудностей обучения. Ранняя диагностика этих состояний определяет эффективность лечебных мероприятий, при этом необходимы индивидуальный подход и комплексное медико-психолого-педагогическое сопровождение.

Ключевые слова: недоношенные дети, низкая масса тела при рождении, очень низкая масса тела при рождении, экстремально низкая масса тела при рождении, нарушения нервно-психического развития, синдром дефицита внимания и гиперактивности, расстройства аутистического спектра.

<https://elibrary.ru/item.asp?id=35510158>

[Заваденко, Н. Н.](#)

Недоношенность и низкая масса тела при рождении как факторы риска нарушений нервно-психического развития у детей / Н. Н. Заваденко, Л. А. Давыдова // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2018. - Том 63, N 4. - С. 43 - 51.

Autism Spectrum Disorders

Challenges and Opportunities for Transition to Adulthood



Gerrit I. van Schalkwyk, MB,ChB, Fred R. Volkmar, MD*

KEYWORDS

- Autism • Autism spectrum disorder • College mental health • Young adults
- Adults with disabilities

KEY POINTS

- Owing to good outcomes, individuals with autism spectrum disorder (ASD) are increasingly transitioning to adulthood with diverse goals regarding their education, vocation, and degree of independent living.
- These individuals may experience substantial challenges during this period owing to the decreased availability of supports, particularly regarding their educational goals.
- Although programs exist to support these individuals, they are, for the most part, limited and without significant evidence.
- Providers need to have both an understanding of the challenges for transition age youth with ASD and an awareness of their unique needs in clinical settings.

https://www.clinicalkey.com/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S1056499316301262.pdf?locale=ru_RU

Autism Spectrum
Disorders / G.I. van
Schalkwyk, F.R.
Volkmar // Child
Adolesc. Psychiatric
Clin. North Am. -
2017. - Vol. 26, № 2.
- P. 329-339.



Autism spectrum disorder

Catherine Lord, Mayada Elsabbagh, Gillian Baird, Jeremy Veenstra-Vanderweele

Lancet 2018; 392: 508–20

Published Online

August 2, 2018

[http://dx.doi.org/10.1016/](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(18)31129-2)

[S0140-6736\(18\)31129-2](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(18)31129-2)

Center for Autism and the Developing Brain, NewYork-Presbyterian Hospital, Weill Cornell Medicine, Cornell University, White Plains, NY, USA (Prof C Lord PhD); Department of Neurology and Neurosurgery, McGill University, Montreal, QC, Canada (M Elsabbagh PhD); Evelina Children's Hospital, King's Health Partners, London, UK (Prof G Baird FRCPCH); and Division of Child and Adolescent Psychiatry, Center for Autism and the Developing Brain, NewYork-Presbyterian Hospital, Department of

Autism spectrum disorder is a term used to describe a constellation of early-appearing social communication deficits and repetitive sensory–motor behaviours associated with a strong genetic component as well as other causes. The outlook for many individuals with autism spectrum disorder today is brighter than it was 50 years ago; more people with the condition are able to speak, read, and live in the community rather than in institutions, and some will be largely free from symptoms of the disorder by adulthood. Nevertheless, most individuals will not work full-time or live independently. Genetics and neuroscience have identified intriguing patterns of risk, but without much practical benefit yet. Considerable work is still needed to understand how and when behavioural and medical treatments can be effective, and for which children, including those with substantial comorbidities. It is also important to implement what we already know and develop services for adults with autism spectrum disorder. Clinicians can make a difference by providing timely and individualised help to families navigating referrals and access to community support systems, by providing accurate information despite often unfiltered media input, and by anticipating transitions such as family changes and school entry and leaving.

Introduction

In the past 50 years, autism spectrum disorder (ASD) has gone from a narrowly defined, rare disorder of childhood onset to a well publicised, advocated, and researched lifelong condition, recognised as fairly common and very heterogeneous. The description of the core features

of ASD as being social communication deficits and repetitive and unusual sensory–motor behaviours has not changed substantially since its original delineation.¹ However, autism is now seen as a spectrum that can range from very mild to severe. Nevertheless, many (but not all) individuals with ASD require lifelong support of some kind.

Although families, teachers, and direct providers make the most differences to the lives of people with ASD, physicians and other clinicians also affect individuals and families by providing information about the current functioning of the person with ASD, by helping caregivers to anticipate transitions, and by navigating referrals to service providers and specialists when needed. ASD represents a substantial economic burden, mainly due to the provision of support to adults who cannot function independently, which results in higher health-care and school costs and loss of income for caregivers.² This Seminar focuses on summarising current research so that clinicians can provide guidance to families within the context of ASD, recognising that, although ASD is a biological disorder, it is primarily treated through education and behavioural services.

<https://www.clinicalkey.com/#!/content/journal/1-s2.0-S0140673618311292>

Autism spectrum disorder / C. Lord, M. Elsabbagh, G. Baird, J. Veenstra-Vanderweele // Lancet. - 2018. - Vol. 392, N° 10146. - P. 508–520.

Search strategy and selection criteria

Initial searches were done on Aug 14, 15, and 17, 2017. Additional searches were done on Feb 21–23 and March 18–21, 2018. Searches were limited to the English language.

To identify studies for this Seminar, we searched PubMed and individually searched the Cochrane database, and followed back by searching reference lists of papers cited in major journals for papers published between 2007 and 2017, using the search terms "autism behavioral treatment", "autism diagnosis", "autism environmental factors", "autism epidemiology", "autism incidence", "autism prevalence", "autism risk factors", "autism spectrum disorder behavioral treatment", "autism spectrum disorder diagnosis", "autism spectrum disorder environmental factors", "autism spectrum disorder epidemiology", "autism spectrum disorder incidence", "autism spectrum disorder risk factors", "autistic disorder behavioral treatment", "autistic disorder diagnosis", "autistic disorder environmental factors", "autistic disorder epidemiology", "autistic disorder incidence", "autistic disorder prevalence", "autistic disorder risk factors", "Asperger's syndrome

Fathers' Experience With Autism Spectrum Disorder: Nursing Implications



Linda Frye, PhD, RN, CPNP

ABSTRACT

Introduction: Autism spectrum disorder (ASD) is a lifelong condition characterized by very mild symptoms to severe impairments in communication skills, social interactions, and unusual behaviors that interfere with independent functioning and interactions with others. ASD may cause financial, social, and emotional difficulties that negatively affect the entire family. The main focus of current research in caregivers of children with ASD focuses on the mothers rather than fathers or both parents, and no studies have used the fathers' words to describe their experience with ASD. Fathers have an important role to improve outcomes for their children receiving therapy. With more fathers taking on the primary caregiver role, it is important to understand their experience with ASD and their needs to help them actively engage in their role as fathers. The purpose of this study was to describe fathers' experience with ASD using their own words and identify any resources needed to help them actively engage in their role as a father of a child with ASD.

Methods: A single-case, multiple-participant, phenomenological approach case study was conducted to describe the experience of fathers of children with ASD. The case was defined as White non-Hispanic (the population identi-

open-ended questions about their experience with ASD, including the challenges they face, their advice for other fathers of children with ASD, and what they need to overcome the challenges of ASD. The theoretical model for the study was the Resiliency Model of Family Stress, Adjustment, and Adaptation. The model was designed to help health care professionals identify a family's strengths and weaknesses as they face existing and new stressors related to a long-term medical condition and then provide interventions to help the family become resilient so they can meet the challenges.

Results: Fathers in this study had experiences similar to those described in previous studies with regard to mothers of children with ASD. The similarity of the findings in the small sample size of fathers and those in studies with larger sample sizes of mothers supports development of clinical interventions that will benefit both mothers and fathers of children with ASD. Fathers described the adjustments made by each member of the family to face the challenges of ASD. Fathers also explained their needs, including money, teamwork, honesty, information, and time. The fathers experienced stages of grief and loss that are similar to those that occur when experiencing a death.

<https://www.clinicalkey.com/#!/content/journal/1-s2.0-S0891524515003715>

Frye, L. Fathers' Experience With Autism Spectrum Disorder: Nursing Implications / L. Frye // J. Pediatr. Health Care. - 2016. - Vol. 30, N^o 5. - P. 453-463.

Diagnosis and Management of Autism Spectrum Disorder in the Era of Genomics



Rare Disorders Can Pave the Way for Targeted Treatments

Elizabeth Baker, BA, Shafali Spurling Jeste, MD*

KEYWORDS

- Neurodevelopmental disorders • Autism spectrum disorders • Genetics
- Copy number variants • Chromosomal microarray • Whole-exome sequencing

KEY POINTS

- Like all neurodevelopmental disorders, ASD is a heterogeneous group of disorders characterized by a constellation of symptoms and behaviors that occur in early development.
- Genetic testing is the only standard medical workup recommended for all children diagnosed with ASD; more than 25% of children with ASD have an identified genetic cause.
- Clinical features, particularly presence of intellectual disability, epilepsy, motor impairment, or certain dysmorphic features, support a likely underlying genetic etiology.

<https://www.clinicalkey.com/#!/content/journal/1-s2.0-S0031395515000231>

Baker, E. Diagnosis and Management of Autism Spectrum Disorder in the Era of Genomics / E. Baker, S. Jeste // *Pediatr. Clin. North Am.* - 2015. - Vol. 62, № 3. - P. 607-618.