

Национальный вестник медицинских ассоциаций. 2025. Т. 2, № 1. С. 58-64
National Bulletin of Medical Associations. 2025. Vol. 2, no. 1. P. 58-64
Обзорная статья / Review article
УДК 616.89-008.441.43

РАССТРОЙСТВО АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА: ДИАГНОСТИКА, РАСПРОСТРАНЁННОСТЬ, ЭТИОЛОГИЯ И ВМЕШАТЕЛЬСТВА

Пьятти Алессандра Бруовна

Туринский государственный университет, Турин, Италия
✉ alessandra.piatti@gmail.com

Аннотация. Расстройство аутистического спектра (РАС) определяется в соответствии с критериями DSM-5, включающими трудности в социальной коммуникации и наличие ограниченных, повторяющихся моделей поведения. Этиология РАС преимущественно генетическая, хотя значительную роль играют и негенетические факторы, такие как возраст родителей, питание и образ жизни во время беременности. Распространённость РАС варьируется в зависимости от географических и социокультурных условий, при этом наблюдается значительный гендерный дисбаланс в диагностике. Ранние вмешательства, такие как Early Intensive Behavioural Interventions (EIBI) и Naturalistic Developmental Behavioural Interventions (NDBI), направлены на улучшение социально-коммуникативных навыков, хотя их эффективность остаётся умеренной. Важно учитывать этические аспекты вмешательств, включая мнения аутичного сообщества, и избегать стигматизации родителей. Основная цель терапии – улучшение качества жизни пациентов и их семей, а не «исправление» поведения.

Ключевые слова: аутизм, генетика и эпигенетика, раннее вмешательство, АВА, развивающие вмешательства

Для цитирования: Пьятти А. Расстройство аутистического спектра: диагностика, распространённость, этиология и вмешательства // Национальный вестник медицинских ассоциаций. 2025. Т. 2, № 1. С. 58-64.

ВВЕДЕНИЕ

За последние пятнадцать лет дискуссия о целях и содержании ранней терапии аутизма значительно обогатилась благодаря растущему числу международных исследований. В частности, англоязычная литература помогла сформировать различные взгляды на эффективность вмешательств, их долгосрочное влияние и этические аспекты терапевтических практик. Данный несистематический обзор призван представить синтез основных данных, полученных за этот период, исследуя различные методологии и подходы, используемые в раннем лечении расстройств аутистического спектра (ASD).

Фокус на раннюю диагностику и своевременное вмешательство способствовал развитию всё более сложных терапевтических стратегий, начиная от методов, основанных на прикладном анализе поведения (АВА), и заканчивая более современными подходами, интегрирующими элементы естественного развития и реляционного контекста. Обсуждения, касающиеся персонализации вмешательств и уважения индивидуальных различий, занимают центральное место в текущих дебатах, подчёркивая важность баланса между терапевтической эффективностью и благополучием ребёнка и его семьи.

Анализируя наиболее значимые публикации, этот обзор стремится представить актуальную картину современных знаний по данной теме, освещая существующие вызовы и возможные направления будущих исследований в области раннего вмешательства при аутизме.

РЕЗУЛЬТАТЫ

1. Диагностические критерии и терминология.

Текущее определение расстройства аутистического спектра (РАС) основано на пятой версии Диагностического и статистического руководства по психическим расстройствам (DSM-5), выпущенной в 2013 году [77]. Необходимые критерии для диагностики РАС включают трудности в социальной коммуникации (в трёх областях: социально-эмоциональная взаимность, невербальная коммуникация и способность устанавливать и поддерживать значимые отношения) и наличие ограниченных, повторяющихся моделей поведения (по крайней мере, два из следующих: стереотипные движения или речь, ригидное или ритуализированное поведение, узкие интересы необычной интенсивности и атипичная чувствительность к сенсорным стимулам). Название «расстройство аутистического спектра» подразумевает, что клинические проявления и тяжесть трудностей у поражённых лиц значительно варьируются [28].

Проявление атипичного поведения ожидается в раннем развитии, хотя, в отличие от предыдущих версий DSM, в настоящее время не указан возрастной предел, что признаёт возможность адаптивных механизмов, обеспечивающих компенсаторные стратегии, пока социальные требования остаются простыми, как в раннем детстве. С другой стороны, текущая формулировка диагностических критериев допускает, что выученные стратегии могут привести к тому, что некоторые поражённые лица скрывают симптомы по мере взросления, хотя их

AUTISM SPECTRUM DISORDER: DIAGNOSIS, EPIDEMIOLOGY, ETIOLOGY, AND INTERVENTIONS**Piatti Alessandra B.**

Turin State University, Turin, Italy
✉ alessandra.piatti@gmail.com

Abstract. *Autism spectrum disorder (ASD) is defined according to DSM-5 criteria, which include difficulties in social communication and the presence of restricted, repetitive patterns of behaviour. The aetiology of ASD is predominantly genetic, although non-genetic factors such as parental age, nutrition, and lifestyle during pregnancy also play a significant role. The prevalence of ASD varies depending on geographic and sociocultural conditions, with a notable gender disparity in diagnosis. Early interventions, such as Early Intensive Behavioural Interventions (EIBI) and Naturalistic Developmental Behavioural Interventions (NDBI), aim to improve social-communication skills, although their effectiveness remains moderate. It is important to consider the ethical aspects of interventions, including the perspectives of the autistic community, and to avoid stigmatizing parents. The primary goal of therapy is to improve the quality of life of patients and their families rather than “correcting” behaviour.*

Keywords: *autism, genetics and epigenetics, early intervention, ABA, developmental interventions*

трудности в социальной коммуникации и отношениях сохраняются.

Согласно текущей терминологии, «аутизм» относится к состоянию, при котором атипичное поведение особенно выражено. РАС, включая аутизм, охватывает все клинически значимые проявления атипичного социального поведения и стереотипий. В данной работе использование терминологии, ориентированной на человека («индивиду/дети/участники с РАС»), будет иметь технический оттенок, связанный с критериями включения участников в представленные исследования. Из последних публикаций [6; 14; 24; 40; 70] видно, что в англоязычном аутичном сообществе предпочтение отдается языку, ориентированному на идентичность. Таким образом, язык, ориентированный на идентичность, будет использоваться, если это не создаст путаницы в критериях включения в исследования.

2. Распространённость и этиология.

Во всём мире распространённость РАС составляет примерно 1 случай на 160 человек [17], с тенденцией к увеличению в большинстве эпидемиологических исследований [1; 10; 46; 47; 49; 57]. Существует значительная вариабельность между географическими регионами: последние оценки указывают на уровень заболеваемости 1 на 54 в США [78] и 1 на 89 в ЕС [79]; в Азии, Африке и Латинской Америке оценки, как правило, ниже [27; 52; 76]. Эта вариабельность частично объясняется разной степенью осведомлённости среди родителей и клиницистов, а также различиями в доступности медицинской помощи.

Однако предположение, что различия в уровне заболеваемости РАС в странах с одинаково эффективной и доступной системой здравоохранения [8; 11; 22; 47] могут привести к недооценке влияния экологических факторов, способствующих этиологии РАС. Социокультурные и географические переменные, такие как возраст матери и отца при зачатии, питание, синтез витамина D под воздействием солнца, факторы образа жизни (употребление алкоголя и курение во время беременности) и распространённость метаболических заболеваний значительно варьируются между странами и, вероятно, способствуют объяснению различий в распространённости РАС [5; 38; 45], а также в уровнях наследуемости РАС [2].

Гендерный дисбаланс при РАС – нейроразвитийное расстройство диагностируется примерно в четыре раза чаще у мужчин, чем у женщин, что лишь частично объясняется проблемами выявления. В последнее время активно развивается исследовательское направление, посвящённое недовыявлению РАС у женщин. Согласно данным исследований, ограниченная осведомлённость о специфике клинических проявлений РАС у девочек, а также социальные факторы, заставляющие их скрывать аутичные черты, могут усугублять преобладание мужчин в популяции людей с РАС [3; 72]. Однако биологические факторы, включая экспрессию генов и гормональный баланс, также могут обуславливать реже встречаемую частоту РАС среди женщин [48; 75].

Хотя этиология РАС в первую очередь генетическая, мутации по Менделю – оказывающие прямое причинное влияние на развитие РАС – составляют относительно небольшую долю случаев (не более 20% от общего числа) [25]. Эти мутации связаны с синдромальными формами аутизма, включая (но не ограничиваясь) аутизм у некоторых людей с синдромом хрупкой X-хромосомы, синдромом Жубера, туберозным склерозом, синдромом Корнелии де Ланге, нейрофиброматозом, синдромом Ретта и у подгруппы людей с синдромом Дауна. Однако ни одно из этих состояний не объясняет более 1% всех случаев РАС [19]. При этом однонуклеотидные полиморфизмы (SNP) играют значительную роль в повышении вероятности развития РАС, хотя не являются его прямой причиной [26; 34; 73]. Формы РАС, при которых вовлечённые генетические мутации остаются неизвестными, называются идиопатическими и составляют подавляющее большинство всех случаев РАС.

Помимо синдромальных форм РАС [67], сопутствующие расстройства, возникающие при РАС, могут быть полезны для генетической классификации его многочисленных фенотипов [25]. Задержка развития или интеллектуальная недостаточность наблюдается примерно у 30% (CDC, 2020) до более чем 50% [9] людей с аутизмом. Также часто встречаются другие нейроразвитийные расстройства или связанные с ними черты, проявляющиеся наряду с симптомами РАС – синдром дефицита вни-

мания и гиперактивности (СДВГ), дислексия, синдром Туретта и расстройство координации движений, которые, по-видимому, разделяют с аутизмом некоторые генетические факторы риска [15; 20; 21; 53; 64; 69]. В то же время черты алекситимии, выражающиеся в трудностях с идентификацией и описанием собственных эмоций и иногда воспринимающиеся как часть определения аутизма, встречаются лишь у примерно 50% людей с РАС. Хотя это в десять раз чаще, чем в общей популяции, данный факт ещё раз подчёркивает гетерогенность РАС [41].

Большинство исследований, посвящённых роли генетики в этиологии РАС, оценивают уровень наследуемости этого расстройства примерно в 80% [2; 50; 74]. Классическая парадигма оценки вклада генетики и окружающей среды в развитие РАС основана на исследованиях близнецов: сравнение частоты совпадений диагноза у монозиготных и дизиготных пар позволяет оценить роль генетики, общего и индивидуального окружения. Более низкие оценки наследуемости РАС, установленные примерно на уровне 50% в некоторых исследованиях начала 2010-х годов, скорее всего, завышают влияние факторов окружающей среды, поскольку учитывают избыточное число дизиготных пар с совпадающими диагнозами [59; 68].

Хотя существует общий консенсус относительно значительного генетического вклада в развитие как идиопатического аутизма, так и его синдромальных форм, природа и относительная роль эпигенетических механизмов в этом процессе остаются не до конца изученными. Часто под окружающей средой понимаются исключительно биологические факторы, не детерминированные генетически, такие как возраст родителей, инфекции или приём лекарств во время беременности, образ жизни матери (употребление алкоголя, наркотиков, курение, питание) и низкий вес при рождении. Психическое здоровье родителей также связано с повышенной вероятностью развития РАС у ребёнка [42; 44], хотя неясно, является ли этот механизм генетическим, биологическим (например, связанным с приёмом медикаментов или факторами образа жизни) или небологическим (когда психическое расстройство родителей само по себе выступает стрессором и фактором риска для ребёнка). В то же время небологические факторы, оказывающие биологическое влияние – такие как социально-экономический статус и стрессовые факторы, затрагивающие внутриутробную или семейную среду – по-видимому, играют лишь ограниченную роль [39; 42; 54].

Возможно, некорректность причинно-следственной связи между генетическими мутациями и проявлением идиопатического РАС добавляет сложности в поиске диагностических биомаркеров, которые, в свою очередь, зависят от генетики, даже если сами они не являются генетическими показателями. Например, в недавнем исследовании с участием детей младшего возраста с повышенной вероятностью развития РАС [30] было обнаружено, что кандидат на роль биомаркера, основанного на данных мозга, имеет лишь умеренную диагностическую ценность (AUC: 62,7%). В contrast, в исследовании синдромального аутизма [60], в котором гены, формирующие нейронный фенотип, несут менделевские мутации и играют причин-

ную роль в этиологии РАС, способность кандидата на роль биомаркера выявлять детей с повышенными чертами РАС варьировалась от хорошей до отличной в зависимости от возраста (AUC: 87,8% в 12 месяцев, 90,6% в 24 месяца, 94,1% в 36 месяцев).

3. Вмешательства и поддержка.

Несмотря на то, что небологические факторы не играют ведущей роли в этиологии РАС, они могут существенно влиять на динамику развития ребёнка. Например, отзывчивость родителей и их эмоциональное вовлечение способны модифицировать социально-коммуникативное поведение как у детей с РАС, так и у нейротипичных сверстников [29; 62; 71]. В связи с этим Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ) подчёркивает важность раннего доступа к доказательно обоснованным психосоциальным вмешательствам, способным улучшить социальную коммуникацию, межличностные отношения и общее благополучие (WHO, 2021). Среди наиболее эффективных ранних интервенций, направленных на снижение выраженности симптомов РАС, можно выделить два ключевых подхода: Ранняя интенсивная поведенческая терапия (Early Intensive Behavioural Interventions, EIBI) и Натуралистические развивающие поведенческие вмешательства (Naturalistic Developmental Behavioural Interventions, NDBI).

EIBI напрямую эволюционировали из прикладного анализа поведения (Applied Behavioural Analysis, ABA), унаследовав от него как доказательную базу, так и структурированные, интенсивные программы [16; 31; 43; 55; 56]. NDBI, в свою очередь, появились частично как реакция на некоторые аспекты ABA, которые воспринимались как чрезмерно требовательные и жёсткие по отношению к детям: в рамках NDBI-программ принципы бихевиоризма адаптируются к естественным этапам развития ребёнка, а методы включают особый акцент на следовании за инициативами и интересами ребёнка [7; 23; 58; 61; 70].

Программы NDBI, такие как Project ImPACT [32], Early Start Denver Model (ESDM) [80] или JASPER [81], ориентированы на развитие социального взаимодействия, имитации, совместного внимания, речи и игровых навыков у малышей и дошкольников с РАС [33; 63; 65; 66]. Для этого терапевты обучают родителей помогать детям переходить с их естественным прогрессом в интересующих навыках.

Как отмечалось выше, ограниченное использование директивных методов и преобладание отзывчивого поведения со стороны родителей связано с более высоким уровнем социально-коммуникативного развития у детей, независимо от их диагноза [29; 62; 71]. Хотя родительская директивность может быть вызвана воспринимаемой пассивностью ребёнка, NDBI-вмешательства, включая Project ImPACT, обычно предлагают стратегии взаимодействия, направленные на увеличение инициативы со стороны ребёнка и уменьшение времени, в течение которого родитель играет директивную роль. В Project ImPACT техники прямого обучения рекомендуются примерно в 1/3 времени взаимодействия, тогда как инициативное общение со стороны ребёнка в основном стимулируется тем, что родитель имитирует его действия и следует за его

инициативами. В JASPER пространство для родительских инициатив ещё более ограничено, поскольку ведущая роль в общении полностью передаётся ребёнку.

В целом, основанные на доказательствах интервенции при РАС оказывают слабое или умеренное положительное влияние на социально-коммуникативные навыки, причём оценка их эффекта, вероятно, нуждается в пересмотре в сторону уменьшения из-за наличия предвзятости в некоторых исследованиях, на которых она основана. В отдельных случаях дети могут утрачивать свой диагностический статус, когда их навыки социального общения достигают типичного уровня [4]. Хотя это обнадеживающие результаты, к ним следует относиться с осторожностью: трудности могут вновь проявиться по мере взросления детей и столкновения с более сложными социальными ситуациями. Основные ограничения возможного влияния EIBI и NDBI связаны с этиологией аутизма, в которой факторы окружающей среды, особенно небологические, играют ограниченную роль. Однако, поскольку диагноз аутизма не имеет этиологической основы, сохраняется логическое основание ожидать некоторый интервенционный эффект, пусть и незначительный, связанный с влиянием родительской отзывчивости и положительного аффекта на социально-коммуникативные результаты.

Хотя важность раннего вмешательства при РАС не подлежит сомнению, клиницистам и исследователям следует учитывать, что некоторые представители аутистического сообщества рассматривают реабилитацию при аутизме – особенно посредством интервенций EIBI – как потенциальный источник насилия над детьми из-за жёсткой структуры ранней версии АВА-терапии [12]. Хотя большинство споров связано с подходом отдельных специалистов, сама идея модификации чьего-либо поведения как основа интервенций при аутизме также является предметом обсуждения. Это подчёркивает важность отказа от патологизации аутистических моделей поведения как таковых и фокусировки на бремени, возникающем из-за социальных факторов, связанных с аутизмом. Например, улучшение социального общения должно рассматриваться как цель интервенции только в той мере, в какой нетипичные особенности в этой сфере становятся источником фрустрации и снижают благополучие человека с аутизмом. Важно отметить, что этот принцип сегодня является основой подхода «намерение лечить» (intention to treat) в клиническом ведении пациентов с симптоматикой, связанной с нарушениями нейроразвития [77]. Такой прогресс стал возможен, в том числе, благодаря самозащите аутистов.

Дополнительным осложнением в этом вопросе является юный возраст детей, получающих раннее вмешательство, а вопрос согласия ребёнка на лечение является общей темой дебатов о предоставлении медицинских услуг во всех клинических дисциплинах. Кроме того, те, кто рассматривают интервенцию при РАС как угрозу аутистической идентичности, – это люди, которые, будучи взрослыми, способны жить самостоятельно или с минимальной поддержкой и испытывают относительно низкий уровень бремени, связанного с симптомами РАС. Таким образом, их точка зрения не обязательно представляет всю аутистическую общину.

Кроме того, некоторые родители детей с РАС восприняли относительное внимание к факторам окружающей среды как возрождение стигмы, ранее наложенной психоаналитическими теориями РАС на так называемых «матерей-холодильников» [13; 18]. Очевидно, что целью исследований небологических факторов, способствующих развитию аутизма, не является обвинение родителей в возникновении РАС. Аналогично, направленные на родителей социально-коммуникативные интервенции не нацелены на «исправление» их поведения, а направлены на предоставление им методов, способствующих социально-коммуникативному развитию их детей. Основная цель заключается в том, чтобы помочь детям выразить свои потребности и, возможно, по мере взросления, заявить о своей идентичности. «Изменение поведения» относится к усвоению ребёнком предложенных коммуникативных инструментов, а не к изменению его личности. Хотя это очевидно для всех специалистов в данной области, возможно, стоит сделать это явным в целях более ясной научной коммуникации.

4. Основные выводы для специалистов в клинической сфере:

1. Аутизм вызывается генетической предрасположенностью и негенетическими факторами, действующими через биологические механизмы. У некоторых групп детей вероятность развития аутизма выше, чем у других (например, у мальчиков). В группах с низкой вероятностью РАС может проявляться атипично (например, у девочек).
2. Аутизм не вызывается поведением родителей и не может быть излечен путём его модификации. Однако качество жизни пациентов и их семей может быть улучшено путём работы с родительским подходом к коммуникации.
3. NDBI является наиболее эффективным методом терапии аутизма, хотя он требует значительных усилий и вовлечённости со стороны семей. Родителям необходима постоянная психологическая поддержка, так как эффект терапии незначителен и проявляется медленно.
4. В рамках этического подхода к научной коммуникации следует чётко отвергать любые спекуляции при интерпретации корреляций между аспектами родительского поведения и возникновением симптомов РАС у детей.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ / REFERENCE

1. Bachmann, C. J., Gerste, B., & Hoffmann, F. (2018). Diagnoses of autism spectrum disorders in Germany: Time trends in administrative prevalence and diagnostic stability. *Autism*, 22(3), 283-290. <https://doi.org/10.1177/13622361316673977>.
2. Bai, D., Yip, B. H. K., Windham, G. C., Sourander, A., Francis, R., Yoffe, R., Glasson, E., Mahjani, B., Suominen, A., Leonard, H., Gissler, M., Buxbaum, J. D., Wong, K., Schendel, D., Kodesh, A., Breshnahan, M., Levine, S. Z., Parner, E. T., Hansen, S. N., Hultman, C., ... Sandin, S. (2019). Association of Genetic and Environmental Factors With Autism in a 5-Country Cohort. *JAMA psychiatry*, 76(10), 1035-1043. <https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2019.1411>.
3. Bargiela, S., Steward, R., & Mandy, W. (2016). The Experiences of Late-diagnosed Women with Autism Spectrum Conditions: An Investigation of the Female Autism Phenotype. *Journal of Autism*

- and Developmental Disorders, 46(10), 3281-3294. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2872-8>.
4. Bölte, S. (2014). Is autism curable? *Developmental Medicine & Child Neurology*, 56(10), 927-931. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12495>.
 5. Bölte, S., Girdler, S., & Marschik, P. B. (2019). The contribution of environmental exposure to the etiology of autism spectrum disorder. *Cellular and Molecular Life Sciences: CMLS*, 76(7), 1275-1297. <https://doi.org/10.1007/s00018-018-2988-4>.
 6. Botha, M., Hanlon, J., & Williams, G. L. (2021). Does Language Matter? Identity-First Versus Person-First Language Use in Autism Research: A Response to Vivanti. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04858-w>.
 7. Bruinisma, Y. E. M., Minjarez, M. B., Schreibman, L., & Stahmer, A. C. (2020). Naturalistic Developmental Behavioral Interventions for Autism Spectrum Disorder. In Brookes Publishing Company. Brookes Publishing Company.
 8. Catalá-López, F., Ridao, M., Hurtado, I., Núñez-Beltrán, A., Gènova-Maleras, R., Alonso-Arroyo, A., Tobías, A., Aleixandre-Benavent, R., Catalá, M. A., & Tabarés-Seisdedos, R. (2019). Prevalence and comorbidity of autism spectrum disorder in Spain: Study protocol for a systematic review and meta-analysis of observational studies. *Systematic Reviews*, 8(1), 141. <https://doi.org/10.1186/s13643-019-1061-1>.
 9. Charman, T., Pickles, A., Simonoff, E., Chandler, S., Loucas, T., & Baird, G. (2011). IQ in children with autism spectrum disorders: Data from the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Psychological Medicine*, 41(3), 619-627. <https://doi.org/10.1017/S0033291710000991>.
 10. Christensen, D. L., Maenner, M. J., Bilder, D., Constantino, J. N., Daniels, J., Durkin, M. S., Fitzgerald, R. T., Kurzius-Spencer, M., Pettygrove, S. D., Robinson, C., Shenouda, J., White, T., Zahorodny, W., Pazol, K., & Dietz, P. (2019). Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 4 Years – Early Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, Seven Sites, United States, 2010, 2012, and 2014. *MMWR Surveillance Summaries*, 68(2), 1-19. <https://doi.org/10.15585/mmwr.ss6802a1>.
 11. Davidovitch, M., Hemo, B., Manning-Courtney, P., & Fombonne, E. (2013). Prevalence and incidence of autism spectrum disorder in an Israeli population. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(4), 785-793. <https://doi.org/10.1007/s10803-012-1611-z>.
 12. Devita-Raeburn, E. (2016, August 10). The controversy over autism's most common therapy. *Spectrum | Autism Research News*. <https://www.spectrumnews.org/features/deep-dive/controversy-autisms-common-therapy>.
 13. Douglas, P. (2014). Refrigerator Mothers. *Journal of the Motherhood Initiative for Research and Community Involvement*. <https://jarm.journals.yorku.ca/index.php/jarm/article/view/39328>.
 14. Dunn, D. S., & Andrews, E. E. (2015). Person-first and identity-first language: Developing psychologists' cultural competence using disability language. *American Psychologist*, 70(3), 255-264. <https://doi.org/10.1037/a0038636>.
 15. Eicher, J. D., & Gruen, J. R. (2015). Language impairment and dyslexia genes influence language skills in children with autism spectrum disorders. *Autism Research: Official Journal of the International Society for Autism Research*, 8(2), 229-234. <https://doi.org/10.1002/aur.1436>.
 16. Eikeseth, S., Klintwall, L., Jahr, E., & Karlsson, P. (2012). Outcome for children with autism receiving early and intensive behavioral intervention in mainstream preschool and kindergarten settings. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6(2), 829-835. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2011.09.002>.
 17. Elsabbagh, M., Divan, G., Koh, Y.-J., Kim, Y. S., Kauchali, S., Marcín, C., Montiel-Nava, C., Patel, V., Paula, C. S., Wang, C., Yasamy, M. T., & Fombonne, E. (2012). Global Prevalence of Autism and Other Pervasive Developmental Disorders. *Autism Research*, 5(3), 160-179. <https://doi.org/10.1002/aur.239>.
 18. Farrugia, D. (2009). Exploring stigma: Medical knowledge and the stigmatisation of parents of children diagnosed with autism spectrum disorder. *Sociology of Health & Illness*, 31(7), 1011-1027. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2009.01174.x>.
 19. Fernandez, B. A., & Scherer, S. W. (2017). Syndromic autism spectrum disorders: Moving from a clinically defined to a molecularly defined approach. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, 19(4), 353-371.
 20. Fernandez, T. V., Sanders, S. J., Yurkiewicz, I. R., Ercan-Sencicek, A. G., Kim, Y.-S., Fishman, D. O., Raubeson, M. J., Song, Y., Yasuno, K., Ho, W. S. C., Bilguvar, K., Glessner, J., Chu, S. H., Leckman, J. F., King, R. A., Gilbert, D. L., Heiman, G. A., Tischfield, J. A., Hoekstra, P. J., ... State, M. W. (2012). Rare copy number variants in tourette syndrome disrupt genes in histaminergic pathways and overlap with autism. *Biological Psychiatry*, 71(5), 392-402. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2011.09.034>.
 21. Feuk, L., Kalervo, A., Lipsanen-Nyman, M., Skaug, J., Nakabayashi, K., Finucane, B., Hartung, D., Innes, M., Kerem, B., Nowaczyk, M. J., Rivlin, J., Roberts, W., Senman, L., Summers, A., Szatmari, P., Wong, V., Vincent, J. B., Zeesman, S., Osborne, L. R., ... Hannula-Jouppi, K. (2006). Absence of a paternally inherited FOXP2 gene in developmental verbal dyspraxia. *American Journal of Human Genetics*, 79(5), 965-972. <https://doi.org/10.1086/508902>.
 22. Fombonne, E. (2009). Epidemiology of Pervasive Developmental Disorders. *Pediatric Research*, 65(6), 591-598. <https://doi.org/10.1203/PDR.0b013e31819e7203>.
 23. Frost, K. M., Brian, J., Gengoux, G. W., Hardan, A., Rieth, S. R., Stahmer, A., & Ingersoll, B. (2020). Identifying and measuring the common elements of naturalistic developmental behavioral interventions for autism spectrum disorder: Development of the NDBI-Fi. *Autism*, 24(8), 2285-2297. <https://doi.org/10.1177/1362361320944011>.
 24. Gernsbacher, M. A. (2017). Editorial Perspective: The use of person-first language in scholarly writing may accentuate stigma. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58(7), 859-861. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12706>.
 25. Geschwind, D. H. (2011). Genetics of autism spectrum disorders. *Trends in Cognitive Sciences*, 15(9), 409-416. <https://doi.org/10.1016/j.tics.2011.07.003>.
 26. Golovina, E., Fadason, T., Lints, T. J., Walker, C., Vickers, M. H., & O'Sullivan, J. M. (2021). Understanding the impact of SNPs associated with autism spectrum disorder on biological pathways in the human fetal and adult cortex. *Scientific Reports*, 11(1), 15867. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-95447-z>.
 27. Gorry, C. (2017). Autism Spectrum Disorder in Cuba: Comprehensive & Coordinated Response. *MEDICC Review*, 19(2-3), 5-9. <https://doi.org/10.1590/medicc.2017.1902030003>.
 28. Grzadzinski, R., Huerta, M., & Lord, C. (2013). DSM-5 and autism spectrum disorders (ASDs): An opportunity for identifying ASD subtypes. *Molecular Autism*, 4(1), 12. <https://doi.org/10.1186/2040-2392-4-12>.
 29. Grzadzinski, R., Nowell, S. W., Crais, E. R., Baranek, G. T., Turner-Brown, L., & Watson, L. R. (2021). Parent responsiveness mediates the association between hyporeactivity at age 1 year and communication at age 2 years in children at elevated likelihood of ASD. *Autism Research: Official Journal of the International Society for Autism Research*, 14(9), 2027-2037. <https://doi.org/10.1002/aur.2557>.
 30. Gui, A., Bussu, G., Tye, C., Elsabbagh, M., Pasco, G., Charman, T., Johnson, M. H., & Jones, E. J. H. (2021). Attentive brain states in infants with and without later autism. *Translational Psychiatry*, 11(1), 1-15. <https://doi.org/10.1038/s41398-021-01315-9>.
 31. Howlin, P., Magiati, I., & Charman, T. (2009). Systematic Review of Early Intensive Behavioral Interventions for Children with Autism. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 114(1), 23-41. <https://doi.org/10.1352/2009.114:23-41>.
 32. Ingersoll, B., & Dvortcsak, A. (2019). Teaching Social Communication to Children with Autism and Other Developmental Delays (2-book

- set), Second Edition: The Project ImPACT Guide to Coaching Parents and The Project ImPACT Manual for Parents. Guilford Publications.
33. Ingersoll, B., & Wainer, A. (2013). Initial efficacy of project ImPACT: A parent-mediated social communication intervention for young children with ASD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(12), 2943-2952. <https://doi.org/10.1007/s10803-013-1840-9>.
 34. Jiao, Y., Chen, R., Ke, X., Cheng, L., Chu, K., Lu, Z., & Herskovits, E. H. (2012). Single nucleotide polymorphisms predict symptom severity of autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(6), 971-983. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1327-5>.
 35. Johnson, M. H. (2017). Autism as an adaptive common variant pathway for human brain development. *Developmental Cognitive Neuroscience*, 25, 5-11. <https://doi.org/10.1016/j.dcn.2017.02.004>.
 36. Johnson, M. H., Ej, J., & T, G. (2015, May). Brain Adaptation and Alternative Developmental Trajectories. *Development and Psychopathology; Dev Psychopathol.* <https://doi.org/10.1017/S0954579415000073>.
 37. Kapp, S. K. (Ed.). (2020). *Autistic Community and the Neurodiversity Movement: Stories from the Frontline*. Springer Singapore. <https://doi.org/10.1007/978-981-13-8437-0>.
 38. Karimi, P., Kamali, E., Mousavi, S. M., & Karahmadi, M. (2017). Environmental factors influencing the risk of autism. *Journal of Research in Medical Sciences: The Official Journal of Isfahan University of Medical Sciences*, 22, 27. <https://doi.org/10.4103/1735-1995.200272>.
 39. Kelly, B., Williams, S., Collins, S., Mushtaq, F., Mon-Williams, M., Wright, B., Mason, D., & Wright, J. (2019). The association between socioeconomic status and autism diagnosis in the United Kingdom for children aged 5-8 years of age: Findings from the Born in Bradford cohort. *Autism: The International Journal of Research and Practice*, 23(1), 131-140. <https://doi.org/10.1177/1362361317733182>.
 40. Kenny, L., Hattersley, C., Molins, B., Buckley, C., Povey, C., & Pellicano, E. (2016). Which terms should be used to describe autism? Perspectives from the UK autism community. *Autism*, 20(4), 442-462. <https://doi.org/10.1177/1362361315588200>.
 41. Kinnaird, E., Stewart, C., & Tchanturia, K. (2019). Investigating alexithymia in autism: A systematic review and meta-analysis. *European Psychiatry*, 55, 80-89. <https://doi.org/10.1016/j.eurpsy.2018.09.004>.
 42. Larsson, H. J., Eaton, W. W., Madsen, K. M., Vestergaard, M., Olesen, A. V., Agerbo, E., Schendel, D., Thorsen, P., & Mortensen, P. B. (2005). Risk Factors for Autism: Perinatal Factors, Parental Psychiatric History, and Socioeconomic Status. *American Journal of Epidemiology*, 161(10), 916-925. <https://doi.org/10.1093/aje/kwi123>.
 43. MacDonald, R., Parry-Cruwys, D., Dupere, S., & Ahearn, W. (2014). Assessing progress and outcome of early intensive behavioral intervention for toddlers with autism. *Research in Developmental Disabilities*, 35(12), 3632-3644. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.08.036>.
 44. McCoy, B. M., Rickert, M. E., Class, Q. A., Larsson, H., Lichtenstein, P., & D'Onofrio, B. M. (2014). Mediators of the association between parental severe mental illness and offspring neurodevelopmental problems. *Annals of Epidemiology*, 24(9), 629-634.e1. <https://doi.org/10.1016/j.annepidem.2014.05.010>.
 45. Modabbernia, A., Velthorst, E., & Reichenberg, A. (2017). Environmental risk factors for autism: An evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. *Molecular Autism*, 8(1), 13. <https://doi.org/10.1186/s13229-017-0121-4>.
 46. Myers, S. M., Voigt, R. G., Colligan, R. C., Weaver, A. L., Storlie, C. B., Stoeckel, R. E., Port, J. D., & Katusic, S. K. (2019). Autism Spectrum Disorder: Incidence and Time Trends Over Two Decades in a Population-Based Birth Cohort. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49(4), 1455-1474. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3834-0>.
 47. Narzisi, A., Posada, M., Barbieri, F., Chericoni, N., Ciuffolini, D., Pinzino, M., Romano, R., Scattoni, M. L., Tancredi, R., Calderoni, S., & Muratori, F. (2018). Prevalence of Autism Spectrum Disorder in a large Italian catchment area: A school-based population study within the ASDEU project. *Epidemiology and Psychiatric Sciences*, 29, e5. <https://doi.org/10.1017/S2045796018000483>.
 48. Nguyen, T. A., Wu, K., Pandey, S., Lehr, A. W., Li, Y., Bembem, M. A., Badger, J. D., Lauzon, J. L., Wang, T., Zaghoul, K. A., Thurm, A., Jain, M., Lu, W., & Roche, K. W. (2020). A Cluster of Autism-Associated Variants on X-Linked NLGN4X Functionally Resemble NLGN4Y. *Neuron*, 106(5), 759-768.e7. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2020.03.008>.
 49. Pérez-Crespo, L., Prats-Urbe, A., Tobias, A., Duran-Tauleria, E., Coronado, R., Hervás, A., & Guxens, M. (2019). Temporal and Geographical Variability of Prevalence and Incidence of Autism Spectrum Disorder Diagnoses in Children in Catalonia, Spain. *Autism Research*, 12(11), 1693-1705. <https://doi.org/10.1002/aur.2172>.
 50. Pettersson, E., Lichtenstein, P., Larsson, H., Song, J., Agrawal, A., Børjglum, A. D., Bulik, C. M., Daly, M. J., Davis, L. K., Demontis, D., Edenberg, H. J., Grove, J., Gelernter, J., Neale, B. M., Pardiñas, A. F., Stahl, E., Walters, J. T. R., Walters, R., Sullivan, P. F., ... Polderman, T. J. C. (2019). Genetic influences on eight psychiatric disorders based on family data of 4 408 646 full and half-siblings, and genetic data of 333 748 cases and controls. *Psychological Medicine*, 49(7), 1166-1173. <https://doi.org/10.1017/S0033291718002039>.
 51. Philip, R. C. M., Dauvermann, M. R., Whalley, H. C., Baynham, K., Lawrie, S. M., & Stanfield, A. C. (2012). A systematic review and meta-analysis of the fMRI investigation of autism spectrum disorders. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 36(2), 901-942. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2011.10.008>.
 52. Pillay, S., Duncan, M., & de Vries, P. J. (2021). Autism in the Western Cape province of South Africa: Rates, socio-demographics, disability and educational characteristics in one million school children. *Autism*, 25(4), 1076-1089. <https://doi.org/10.1177/1362361320978042>.
 53. Price, K. M., Wigg, K. G., Feng, Y., Blokland, K., Wilkinson, M., He, G., Kerr, E. N., Carter, T.-C., Guger, S. L., Lovett, M. W., Strug, L. J., & Barr, C. L. (2020). Genome-wide association study of word reading: Overlap with risk genes for neurodevelopmental disorders. *Genes, Brain, and Behavior*, 19(6), e12648. <https://doi.org/10.1111/gbb.12648>.
 54. Rai, D., Golding, J., Magnusson, C., Steer, C., Lewis, G., & Dalman, C. (2012). Prenatal and Early Life Exposure to Stressful Life Events and Risk of Autism Spectrum Disorders: Population-Based Studies in Sweden and England. *PLOS ONE*, 7(6), e38893. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0038893>.
 55. Reichow, B. (2012). Overview of Meta-Analyses on Early Intensive Behavioral Intervention for Young Children with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(4), 512-520. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1218-9>.
 56. Reichow, B., Hume, K., Barton, E. E., & Boyd, B. A. (2018). Early intensive behavioral intervention (EIBI) for young children with autism spectrum disorders (ASD). *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2018(5), CD009260. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD009260.pub3>.
 57. Roelfsema, M. T., Hoekstra, R. A., Allison, C., Wheelwright, S., Brayne, C., Matthews, F. E., & Baron-Cohen, S. (2012). Are autism spectrum conditions more prevalent in an information-technology region? A school-based study of three regions in the Netherlands. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(5), 734-739. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1302-1>.
 58. Sandbank, M., Bottema-Beutel, K., Crowley, S., Cassidy, M., Dunham, K., Feldman, J. I., Crank, J., Albarran, S. A., Raj, S., Mahbub, P., & Woynaroski, T. G. (2020). Project AIM: Autism intervention meta-analysis for studies of young children. *Psychological Bulletin*, 146(1), 1-29. <https://doi.org/10.1037/bul0000215>.
 59. Sandin, S., Lichtenstein, P., Kuja-Halkola, R., Hultman, C., Larsson, H., & Reichenberg, A. (2017). The Heritability of Autism Spectrum

- Disorder. *JAMA*, 318(12), 1182-1184. <https://doi.org/10.1001/jama.2017.12141>
60. Scherrer, B., Prohl, A. K., Taquet, M., Kapur, K., Peters, J. M., Tomas-Fernandez, X., Davis, P. E., M Bebin, E., Krueger, D. A., Northrup, H., Y Wu, J., Sahin, M., & Warfield, S. K. (2020). The Connectivity Fingerprint of the Fusiform Gyrus Captures the Risk of Developing Autism in Infants with Tuberous Sclerosis Complex. *Cerebral Cortex* (New York, NY), 30(4), 2199-2214. <https://doi.org/10.1093/cercor/bhz233>.
 61. Schreibman, L., Dawson, G., Stahmer, A. C., Landa, R., Rogers, S. J., McGee, G. G., Kasari, C., Ingersoll, B., Kaiser, A. P., Bruinsma, Y., McNerney, E., Wetherby, A., & Halladay, A. (2015). Naturalistic Developmental Behavioral Interventions: Empirically Validated Treatments for Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(8), 2411-2428. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2407-8>.
 62. Schwichtenberg, A. J., Kellerman, A. M., Young, G. S., Miller, M., & Ozonoff, S. (2019). Mothers of Children with Autism Spectrum Disorders: Play Behaviors with Infant Siblings and Social Responsiveness. *Autism: The International Journal of Research and Practice*, 23(4), 821-833. <https://doi.org/10.1177/1362361318782220>.
 63. Sengupta, K., Mahadik, S., & Kapoor, G. (2020). Globalizing project ImPACT: Feasibility, acceptability and preliminary outcomes of a parent-mediated social communication intervention for autism adapted to the Indian context. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 76, 101585. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2020.101585>.
 64. Srivastava, A. K., & Schwartz, C. E. (2014). Intellectual disability and autism spectrum disorders: Causal genes and molecular mechanisms. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 46 Pt 2, 161-174. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2014.02.015>.
 65. Stadnick, N. A., Stahmer, A., & Brookman-Frazee, L. (2015). Preliminary Effectiveness of Project ImPACT: A Parent-Mediated Intervention for Children with Autism Spectrum Disorder Delivered in a Community Program. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(7), 2092-2104. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2376-y>.
 66. Stahmer, A. C., Rieth, S. R., Dickson, K. S., Feder, J., Burgeson, M., Searcy, K., & Brookman-Frazee, L. (2020). Project ImPACT for Toddlers: Pilot outcomes of a community adaptation of an intervention for autism risk. *Autism*, 24(3), 617-632. <https://doi.org/10.1177/1362361319878080>.
 67. Sztainberg, Y., & Zoghbi, H. Y. (2016). Lessons learned from studying syndromic autism spectrum disorders. *Nature Neuroscience*, 19(11), 1408-1417. <https://doi.org/10.1038/nn.4420>.
 68. Tick, B., Bolton, P., Happé, F., Rutter, M., & Rijdsdijk, F. (2016). Heritability of autism spectrum disorders: A meta-analysis of twin studies. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 57(5), 585-595. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12499>.
 69. van der Meer, J. M. J., Oerlemans, A. M., van Steijn, D. J., Lappenschaar, M. G. A., de Sonnevile, L. M. J., Buitelaar, J. K., & Rommelse, N. N. J. (2012). Are Autism Spectrum Disorder and Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder Different Manifestations of One Overarching Disorder? Cognitive and Symptom Evidence From a Clinical and Population-Based Sample. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 51(11), 1160-1172.e3. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2012.08.024>.
 70. Vivanti, G. (2020). Ask the Editor: What is the Most Appropriate Way to Talk About Individuals with a Diagnosis of Autism? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 50(2), 691-693. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04280-x>.
 71. Warren, S. F., Brady, N., Sterling, A., Fleming, K., & Marquis, J. (2010). Maternal Responsivity Predicts Language Development in Young Children With Fragile X Syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 115(1), 54-75. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-115.1.54>.
 72. Whitlock, A., Fulton, K., Lai, M.-C., Pellicano, E., & Mandy, W. (2020). Recognition of Girls on the Autism Spectrum by Primary School Educators: An Experimental Study. *Autism Research*, 13(8), 1358-1372. <https://doi.org/10.1002/aur.2316>.
 73. Wong, C. C. Y., Smith, R. G., Hannon, E., Ramaswami, G., Parikshak, N. N., Assary, E., Troakes, C., Poschmann, J., Schalkwyk, L. C., Sun, W., Prabhakar, S., Geschwind, D. H., & Mill, J. (2019). Genome-wide DNA methylation profiling identifies convergent molecular signatures associated with idiopathic and syndromic autism in post-mortem human brain tissue. *Human Molecular Genetics*, 28(13), 2201-2211. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddz052>.
 74. Yip, B. H. K., Bai, D., Mahjani, B., Klei, L., Pawitan, Y., Hultman, C. M., Grice, D. E., Roeder, K., Buxbaum, J. D., Devlin, B., Reichenberg, A., & Sandin, S. (2018). Heritable Variation, With Little or No Maternal Effect, Accounts for Recurrence Risk to Autism Spectrum Disorder in Sweden. *Biological Psychiatry*, 83(7), 589-597. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2017.09.007>.
 75. Zhang, Y., Li, N., Li, C., Zhang, Z., Teng, H., Wang, Y., Zhao, T., Shi, L., Zhang, K., Xia, K., Li, J., & Sun, Z. (2020). Genetic evidence of gender difference in autism spectrum disorder supports the female-protective effect. *Translational Psychiatry*, 10(1), 1-10. <https://doi.org/10.1038/s41398-020-0699-8>.
 76. Zhou, H., Xu, X., Yan, W., Zou, X., Wu, L., Luo, X., Li, T., Huang, Y., Guan, H., Chen, X., Mao, M., Xia, K., Zhang, L., Li, E., Ge, X., Zhang, L., Li, C., Zhang, X., Zhou, Y., ... Wang, Y. (2020). Prevalence of Autism Spectrum Disorder in China: A Nationwide Multi-center Population-based Study Among Children Aged 6 to 12 Years. *Neuroscience Bulletin*, 36(9), 961-971. <https://doi.org/10.1007/s12264-020-00530-6>.
 77. American Psychiatric Association. (2013). *Neurodevelopmental disorders*. In *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. Fifth edition. <https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596.dsm01>.
 78. Centres for Disease Control and Prevention, CDC (2022, March), *Data & Statistics on Autism Spectrum Disorder*, <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/data.html>.
 79. *Autism Spectrum Disorders in the European Union – ASDEU* (12th September 2018), Executive Summary. <http://asdeu.eu/wpcontent/uploads/2016/12/ASDEUExecSummary27September2018.pdf>.
 80. Dawson, G., Rogers, S., Munson, J., Smith, M., Winter, J., Greenson, J., Donaldson, A., & Varley, J. (2010). Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. *Pediatrics*, 125(1), e17-e23. <https://doi.org/10.1542/peds.2009-0958>.
 81. Kasari, C., Gulsrud, A. C., Shire, S. Y., & Strawbridge, C. (2022). *The JASPER® model for children with autism: Promoting Joint Attention, Symbolic Play, Engagement, and Regulation*. The Guilford Press.

Сведения об авторах и дополнительная информация

Пьятти Алессандра Бруновна – Постдокторант, Лаборатория MANIBUS (Movement ANd body In Behavioral and physiological neUroScience), Туринский Государственный Университет, Италия. Email: alessandra.piatti@gmail.com.