

**ПСИХОЛОГИЯ ЖӘНЕ ИНКЛЮЗИВТІК БІЛІМ БЕРУ –
ПСИХОЛОГИЯ И ИНКЛЮЗИВНОЕ ОБРАЗОВАНИЕ –
PSYCHOLOGY AND INCLUSIVE EDUCATION**

ӨОЖ 373.51

Аутаева А.Н., Мамадалиев С.Т.,* Төлешова А.Ә.
педагогика ғ.к., доцент, Абай атындағы ҚҰПУ, Алматы, Қазақстан
1-курс докторанты, Абай атындағы ҚҰПУ, Алматы, Қазақстан
1-курс докторанты, Абай атындағы ҚҰПУ, Алматы, Қазақстан
**НӘЗІК Х ХРОМОСОМАМЕН БАЙЛАНЫСТЫ ПСИХИКАЛЫҚ ДАМУЫ
ТЕЖЕЛГЕН СИНДРОМЫ БАР БАЛАЛАРДЫ ПСИХОЛОГИЯЛЫҚ –
ПЕДАГОГИКАЛЫҚ ҚОЛДАУДЫҢ ЕРЕКШЕЛІКТЕРІ
(МАРТИН – БЕЛЛ СИНДРОМЫ)**

Автор корреспондент: sanzhar_sherlock@mail.ru

Түйін: Мақалада генетикалық бұзылыстардан басқа, нәзік Х хромосомамен (FRAXA, FXS) байланысты ақыл-ойдың артта қалу синдромы белгілі фенотиптік ерекшеліктермен, сондай-ақ психикалық даму ерекшеліктерімен және әлеуметтік бейімделудегі қиындықтармен сипатталады. Бұл мақалада Мартин-Белл синдромы бар балаларға оларды бейімдеу және өмір сүру сапасын жақсарту үшін қажетті психологиялық-педагогикалық қолдауды ұйымдастырудың негізгі тәсілдері сипатталған. Алынған деректерді осы адамдарға арнайы бүкіл отбасын сүйемелдеудің кешенді тәсілі негізінде арнайы түзету бағдарламаларын құру кезінде пайдалануға болады. Мартин - Белл синдромымен ауыратын адамдардың барлығы іс жүзінде визуалды-кеңістіктік және визуалды-моторлы үйлестіру, сандармен операциялар, субтесттер, олардың орындалуы ақпаратты өңдеудің дәйекті әдісіне, жоспарлауға және зейінді ауыстыруға арналған тапсырмаларға байланысты айтарлықтай қиындықтарға тап болуы жайлы қамтылған.

Кілт сөздер: Мартин-Белл синдромы, психикалық сынғыш Х хромосомасымен байланысты артта қалушылық, психологиялық қолдау, педагогикалық қолдау, аутизм спектрінің бұзылуы, тірек моделі.

Кіріспе. Нәзік Х-байланысты психикалық артта қалу синдромы (Мартин-Белл синдромы, FXS) - FMR1 генінің дисфункциясымен байланысты моногенді ауру. FMRP ақуызының жетіспеушілігі интеллектуалды мүгедектікке, белгілі бір фенотиптік сипаттамаларға және әлеуметтік бейімделудің қиындықтарына әкеледі. Бұл ауруға шалдығу жалпы халықтың 4500 баланың 1-ін құрайды, ауыр психикасы бар ер балалар арасында артта қалушылықпен, ол 6–10% жағдайда байқалады [1]. Мұндай балалардың ақыл-ой дамуының ерекшелігі олармен түзету-психологиялық-педагогикалық жұмыс құруға ерекше көзқарасты қажет етеді.

Мартин Белл синдромы бар адамдардың психологиялық сипаттамалары Мартин Белл синдромы бар адамдарда белгілі бір мінез-құлық фенотипі бар. Бұл назардың нашарлауымен, эмоционалды проблемалармен, мазасыздықтың жоғары деңгейімен, әлеуметтік өзара әрекеттесуде айтарлықтай қиындықтармен, когнитивті бұзылулармен және жоғары сезімталдықпен ауыр гиперактивтіліктен көрінеді

Теориялық талдау. Когнитивті бұзылудың ауырлығы негізінен FMRP ақуызының мөлшерімен анықталады. Сонымен, ер науқастарда, егер ақуыз мүлдем синтезделмеген болса, интеллект орта есеппен 50 баллдан аспайды. Басқа жағдайларда, ақуыздың белгілі бір мөлшері өндірілгенде, IQ жоғары болатындығы байқалды [2]. Әйелдерде интеллект деңгейі ақыл-ойдың артта қалуынан стандартты көрсеткіштерге дейін кеңінен өзгереді, бірақ, ереже бойынша, бұл ерлерге қарағанда жоғары болып келеді. Вандер Фриздің айтуы бойынша, толық мутацияға ұшыраған әйелдердің 21% -ының IQ деңгейі 85,29% -дан жоғары болған - 70-тен 85 баллға дейін және 50% - 70 баллдан төмен. Ерлердегі сияқты, когнитивті бұзылу деңгейі ген жұмыс істейтін және ақуыз өндіретін жасушалардың белгілі бір санының болуына байланысты болуы мүмкін.

Мартин - Белл синдромымен ауыратын адамдардың барлығы іс жүзінде визуалды-кеңістіктік және визуалды-моторлы үйлестіру, сандармен операциялар, субтесттер, олардың орындалуы ақпаратты өңдеудің дәйекті әдісіне, жоспарлауға және зейінді ауыстыруға арналған тапсырмаларға байланысты айтарлықтай қиындықтарға тап болады [3]. Осы фонда сөздік, ұзақ мерзімді есте сақтау, бет-әлпет пен эмоцияны тану қабілеті және аяқталмаған бейнелер салыстырмалы түрде бүтін болуы мүмкін.

Когнитивті бұзылыстардан басқа, Мартин-Белл синдромы бар балалардың көпшілігінде сөйлеу қабілеті бұзылған. Фразальды сөйлеу айқын кідіріспен көрінеді, әдетте төрт жылға созылады, 15% жағдайда 7 жастан асқан адамдарда болмайды. Сөйлеу жиі шатастырылады және «күңкілдейді», сөздік қоры нашар, айқын табандылық және жеке сөздердің автоматты түрде қайталануы [4,5,6,].

Осы синдроммен ауыратын балалар мен ересектер әлеуметтік қарым-қатынаста айтарлықтай қиындықтарға тап болады. 60% жағдайда балалар аутизм спектрінің бұзылуын диагностикалауға қажетті мінез-құлық белгілерін толығымен көрсетеді, ал балалардың 30% -ының мінез-құлық фенотипі аутизм диагностикасы критерийлеріне толық сәйкес келеді [7].

Аутистикалық симптомдардың динамикасы

өмір барысы. Осылайша, Ли және басқалардың бойлық зерттеуінде 8,5-9 жас аралығындағы аутистикалық бұзылуларды диагностикалау кезінде толық мутацияға ұшыраған ер балалардың 54,8% -ы және қыздардың 41,5% -ы АСД аутистикалық тобына (аутизм спектрінің бұзылуы) тағайындалды [8]. ... Қайталама диагноздан кейін (2,5 жылдан кейін) ер балалардың 80,6% -ы осы аутистикалық топқа тағайындалды. Сонымен бірге ASD тобындағы қыздардың саны айтарлықтай өзгерген жоқ. Сол зерттеуде FXS-те аутистік бұзылулардың профилі басқа генездегі ASD-мен ерекшеленетіндігі көрсетілген. Біздің мәліметтерге сүйенсек, аутистикалық көріністер 8-12 жаста айқын көрінеді, ал егде жаста аутизм белгілерінің ауырлығы жас жас топтарымен салыстырғанда айтарлықтай төмендейді [8]. Аутизмнің күшеюімен байланысты болуы мүмкін жыныстық жетілу кезеңімен, қалыпты балаларда ми қыртысының фронтальды аймақтарының функционалдық белсенділігі де төмендейді.

Тәжірибелік бөлім. Жоғарыда сипатталған бұзылыстардан басқа, толық мутацияға ұшыраған адамдарға импульсивтілік, мазасыздықтың жоғары деңгейі, экспрессивті және жазбаша байланыстың тапшылығы, ауыр гиперактивтілік, импульсивтілік және зейіннің бұзылуы тән [9]. Алайда, жуу, тарау және т.б. сияқты әлеуметтік және тұрмыстық дағдылар, сонымен қатар тұрмыстық дағдылар (тамақ дайындау, жинау), әдетте, танымдық жастан да жоғары болуы мүмкін [9].

Мартин-Белл синдромымен ауыратын ерлердің басқа сипаттамалары арасында көбінесе әлеуметтік мазасыздық, көзге түсуден аулақ болу, мазасыздықтың бұзылуы байқалады. Мартин Белл синдромымен ауыратын екі жыныстағы балалардың, жасөспірімдердің және ересектердің 82% -ында үрей аурулары бар екендігі көрсетілген. Олардың ішінде ең көп кездесетіні - нақты фобиялар, әлеуметтік фобиялар және селективті аутизм [10, 11].

Мартин-Белл синдромы бар балаларды психологиялық-педагогикалық қолдау

Еріп жүру - ерекше білім беру қажеттіліктері бар баланың қоғамға енуіне ықпал ететін балаларға арналған ұйымдастырушылық, диагностикалық, тәрбиелік және дамытушылық іс-шаралар жүйесі; мұғалімдер, тәрбиешілер және ата-аналар үшін бұл білім беру жағдайындағы балалар мен ересектер арасындағы қатынастардың оң дамуына мүмкіндік беретін оңтайлы жағдай жасауға бағытталған шаралар жүйесі.

Біздің модельде қолдау төрт блоктан тұрады: диагностикалық, түзету, психотерапиялық және тәрбиелік.

Бастапқы кезеңде бұл синдромның дифференциалды диагностикасы маңызды. Аурудың салыстырмалы түрде кең таралуына қарамастан, ол туралы хабардарлық әлі де төмен. Мартин Белл синдромына тән фенотиптік белгілер балалардың 30% -ында ерте

балалық шақта немесе бүкіл өмірінде байқалмауы мүмкін. Осыған байланысты бұл синдромды диагностикалау кез-келген баланың дамуында айтарлықтай кешеуілдеуі, ақыл-ойының артта қалуы, аутизм спектрінің бұзылуы, сондай-ақ сөйлеу бұзылыстары бар кез-келген балада жүргізілуі керек. Бастапқы кезеңде бұл синдромның дифференциалды диагностикасы маңызды. Аурудың салыстырмалы түрде кең таралуына қарамастан, ол туралы хабардарлық әлі де төмен. Мартин Белл синдромына тән фенотиптік белгілер балалардың 30% -ында ерте балалық шақта немесе бүкіл өмірінде байқалмауы мүмкін. Осыған байланысты бұл синдромды диагностикалау кез-келген баланың дамуында айтарлықтай кешеуілдеуі, ақыл-ойының артта қалуы, аутизм спектрінің бұзылуы, сондай-ақ сөйлеу бұзылыстары бар кез-келген балада жүргізілуі керек.

Негізгі диагностикалық әдіс - генетикалық анализ, оны білікті генетик жүргізуі керек. Оның қойған диагнозы барлық мамандардың жұмысына тікелей әсер етеді, өйткені Мартин-Белл расталған синдромы баланы және бүкіл отбасын бейімдеу мен қолдауға ерекше тәсілдерді қажет етеді. Негізгі диагностикалық әдіс - генетикалық анализ, оны білікті генетик жүргізуі керек. Оның қойған диагнозы барлық мамандардың жұмысына тікелей әсер етеді, өйткені Мартин-Белл расталған синдромы баланы және бүкіл отбасын бейімдеу мен қолдауға ерекше тәсілдерді қажет етеді.

Диагноз қойылғаннан кейін интеллектуалды даму деңгейін және аутистикалық белгілердің болуын анықтау үшін психологиялық тексеру қажет. Сонымен қатар, адаптивті дағдыларды бағалау және әр түрлі бағыттардың психикалық дамуын талдау қажет, өйткені клиникалық көрініс әртүрлі генетикалық сипаттамаларға байланысты болуы мүмкін. Толық көріністі қалыптастыру үшін нейрофизиологиялық ЭЭГ зерттеулеріне сүйену керек [12]. Диагноз қойылғаннан кейін интеллектуалды даму деңгейін және аутистикалық белгілердің болуын анықтау үшін психологиялық тексеру қажет. Сонымен қатар, адаптивті дағдыларды бағалау және әр түрлі бағыттардың психикалық дамуын талдау қажет, өйткені клиникалық көрініс әртүрлі генетикалық сипаттамаларға байланысты болуы мүмкін. Толық көріністі қалыптастыру үшін нейрофизиологиялық ЭЭГ зерттеулеріне сүйену керек [13].

Сол кезеңде клинико-генеалогиялық диагностика толық мутацияның ықтимал тасымалдаушыларын және алғышарттың тасымалдаушыларын анықтау үшін жүргізіледі, егер көрсеткіштер болса, генетикалық зерттеулер жүргізу ұсынылады.

Түзету блогын жүзеге асыру кезеңінде психолог, невропатолог, психиатр, логопед, арнайы педагог және әлеуметтік қызметкер сияқты мамандарды қамтитын пәнаралық топ алдыңғы диагноздың нәтижелері бойынша жоспар құрып, баланың психикалық-педагогикалық қолдауын жүзеге асырады, когнитивті және эмоционалды жақтардың әлсіз және әлсіз жақтарын ескере отырып, жеке салалар. Қажет болса, терапевт патогенетикалық бағытталған терапияны тағайындайды. Осылайша, бұл блоктың мақсаты Мартин-Белл синдромы бар баланы емдеудің кешенді тәсілі болуы керек. Түзету блогын жүзеге асыру кезеңінде психолог, невропатолог, психиатр, логопед, арнайы педагог және әлеуметтік қызметкер сияқты мамандарды қамтитын пәнаралық топ алдыңғы диагноздың нәтижелері бойынша жоспар құрып, баланың психикалық-педагогикалық қолдауын жүзеге асырады, когнитивті және эмоционалды жақтардың әлсіз және әлсіз жақтарын ескере отырып, жеке салалар. Қажет болса, терапевт патогенетикалық бағытталған терапияны тағайындайды. Осылайша, бұл блоктың мақсаты Мартин-Белл синдромы бар баланы емдеудің кешенді тәсілі болуы керек.

Мұндай балаға тиімді көмек көрсету үшін, ол өсіп жатқан отбасына психотерапиялық қолдау көрсету қажет. Мартин-Белл синдромы бар баласы бар отбасыларға аурудың өзіндік ерекшеліктерін де, жеке отбасылық жағдайды да ескеретін қолдау түрі қажет. Мұндай адамның анасында басым көп жағдайда FMR1 генінің премутация синдромы болуы мүмкін, кем дегенде бұл геннің толық мутациясы. Отбасының басқа мүшелерінде де осы геннің жұмысында ауытқулар болуы мүмкін. Осыған байланысты отбасы баланың диагнозын қабылдаудың қиын жағдайына тап

болады, оның тұқым қуалайтын табиғаты, ата-анасының біреуінен диагнозды қабылдайды, сонымен қатар басқа туыстарында премутация немесе толық мутация фактісі кездеседі. Аурудың тұқым қуалайтын табиғатын қабылдаудың бұл жағдайы отбасылық әлемнің әдеттегі көрінісін өзгертеді және бейімделуге уақыт пен ресурстарды қажет етеді.

Бұл кезеңде отбасымен психотерапиялық жұмыс қажет. Ғылыми зерттеулерге және өз тәжірибемізге шолу әлеуметтік және психологиялық қолдау отбасымен жұмыс істеудің негізгі компоненті болып табылады деп айтуға мүмкіндік береді. Ол қызметтің түзету бағытын жүзеге асыруға қажетті жағдайлар жасайды. Ана мен баланың арасындағы алғашқы өзара әрекеттесуді және олардың өзара байланысын дамытуды қолдау балаға тиімді түрде педагогикалық көмек көрсетуге мүмкіндік береді.

Нәтижелер мен талқылау. Осы кезеңнің негізгі міндеттеріне ата-ана мен бала арасындағы қарым-қатынасты қалыптастыру немесе түзету кіреді, отбасын өзара қолдау топтарына тарта отырып, ұқсас аурулары бар отбасылар тәжірибе алмасуға мүмкіндік алады. Отбасында психологиялық кеңес беру және отбасында ата-ананың белсенді позициясын қалыптастыру маңызды, соның арқасында бала болашақта дамып, бейімделе алады. Сонымен бірге, отбасыдан күнделікті жоспар құруда, тапсырмаларды орындауда және күнделікті және тұрмыстық дағдыларға машықтануда мамандардың ұсыныстарын қолдану талап етіледі. Отбасылық ақпараттық қолдау да қажет.

Бірқатар шарттар бар, олардың орындалуы отбасының тиімді болуына көмектеседі. Олардың негізгілері:

- отбасымен жұмыс істеуге ерте кірісу;
- диадтың әр мүшесінің ерекшеліктерін ескере отырып, ана мен баламен бір уақытта жұмыс жасау;
- ата-аналар мен балалар үшін қолайлы ортадағы кездесулердің жүйелілігі;
- отбасымен ұзақ мерзімді өзара әрекеттесу мүмкіндігі, отбасы ресурстарын қолдау және белсендіру деңгейінің біртіндеп төмендеуі;
- ата-аналардың балалармен жұмысының жеке және топтық түрлерін үйлестіру;
- түзету педагогикалық бағдарламасын жүзеге асыруға отбасының белсенді қатысуы.

Топтық және жеке психотерапиялық жұмыстарды сүйемелдеу процесіне қосу баланың даму проблемаларын тиімді шешуге, сондай-ақ отбасын барлық кезеңдерде қолдауға мүмкіндік береді. Алайда, бүгінгі күнге дейін Мартин-Белл синдромы бар балалар тәрбиеленетін отбасылардағы балалар мен ата-аналардың қарым-қатынасы мәселелеріне арналған зерттеулер іс жүзінде жоқ.

Отбасын толыққанды ақпараттық қолдау үшін, сондай-ақ медициналық-педагогикалық ұйымдардың мамандарын ақпараттандыру үшін ғылыми-әдістемелік білім мен практикалық әзірлемелерді тарату қажет. Біз бұл жұмыс кезеңін тәрбиелік деп анықтаймыз.

Ол балалармен жұмыс істеуге арналған білім беру бағдарламаларын, диагностика және түзету бойынша семинарларды жүзеге асырады, арнайы ақпараттық мақалалар мен буклеттерді қолданады. Балабақша тәрбиешілеріне, мұғалімдеріне және ерекше қажеттіліктері бар балалар тобымен жұмыс жасайтын басқа мамандарға, оның ішінде Мартин-Белл синдромымен ауыратын балаларға кәсіби қолдау бірінші кезекте қалады.

Мартин Белл синдромы бар балаларды психологиялық-педагогикалық қолдау моделін жүзеге асырудың барлық төрт кезеңі бір-бірінен бөлінбейді. Олар диагностикаға, түзетуге және баланы және оның отбасын одан әрі қолдауға кешенді тәсілді қалыптастырады, бұл осындай балаларға көмек көрсетуді тиімді ұйымдастыруға мүмкіндік береді.

Бір қызығы, шетелдік зерттеулерге сәйкес, Мартин-Белл синдромы бар адамдардың өмір сүру сапасы, әдетте, синдромның фенотиптік көріністерінің санымен және ауырлығымен байланысты. Бұл синдроммен ауыратын баланың отбасында болуы сөзсіз отбасының өмірін өзгертеді, ал кейбір жағдайларда бұл даму басқа дамуында кемістігі бар балалар бар отбасыларға қарағанда анағұрлым күшті сезіледі [14]. Зейін тапшылығының

гиперактивтілігі, агрессивтілігі, аутизм спектрінің бұзылуы немесе мазасыздық болған жағдайда ата-аналар балаларының өмір сүру сапасын төмен деп бағалайтындығы көрсетілген [15; 16]. Францияда денсаулық көрсеткіштерімен өлшенген өмір сапасы Мартин - Белл синдромымен ауыратын балалар үшін күнделікті белсенділігі мен ұтқырлығы жағынан төмен балл алған адамдар үшін едәуір төмен болды [17].

Тағы бір зерттеу (Бэйли және басқалар.) Мартин-Белл синдромымен кем дегенде бір баланы тәрбиелейтін 1000-нан астам отбасын қамтыды. Ата-аналарға баланың жалпы өмір сапасын бес балдық жүйемен бағалауды сұрады (өте жақсы, өте жақсы, жақсы, өте жақсы емес, қанағаттанарлықсыз). Барлық пәндер арасында Мартин-Белл синдромы бар ер балалардың ата-аналарының 61% -ы және қыздардың ата-аналарының 70% -ы балаларының өмір сапасын «өте жақсы» немесе «өте жақсы» деп бағалады. Ұлдардың ата-аналарының тек 9% -ы және қыздардың ата-аналарының 8% -ы ғана өз балаларының өмір сапасын өте жақсы емес немесе қанағаттанарлықсыз деп бағалады [18].

Мінез-құлықтың бұзылуы сөзсіз Мартин - Белл синдромымен ауыратын балаларды тәрбиелеп отырған отбасылардың өмір сапасының төмендеуімен байланысты [19] және олар ең алдымен терапиядан мінез-құлық қиындықтарын шешеді деп күтеді [20].

Қорытындылар. Осылайша, бұл балалардың ата-аналары көптеген қиындықтарды бастан өткергеніне қарамастан, зерттеулер олардың өмір сүру сапасын төмен деп бағалауға бейім екендігін көрсетеді [20]. Распа және басқалардың зерттеуінде ата-аналардың 53% өз отбасында Мартин Белл синдромы бар баланың болуын жағымды оқиға деп бағалады, ал 78% отбасылар өздерінің өмірлік жағдайларын жақсы немесе өте жақсы деп сипаттады [21]. Мартин-Белл синдромы бар балаларды дамыту мен тәрбиелеудің жоғарыда аталған барлық ерекшеліктерін, сондай-ақ осындай балаларды тәрбиелейтін отбасылардың ерекшеліктерін ескере отырып, оларды бейімдеу мен өмір сүру сапасын жақсартудың ерекше тәсілдерін қалыптастыру қажет. Отбасын тұтастай сүйемелдеудің кешенді тәсілдемесіне негізделген арнайы балалар тобына арнайы мамандандырылған түзету бағдарламаларын құру қажет.

Әдебиеттер тізімі:

1 Bailey, D.B. Jr, Sideris, J., Roberts, J. & Hatton, D. Child and genetic variables associated with maternal adaptation to fragile X syndrome: a multidimensional analysis. *Am. J. Med Genet.*, 2008, 146A, 720–729.

2 Bailey, J., Raspa, M., Olmsted, M., Holiday, D.B. Co-occurring conditions associated with FMR1 gene variations: findings from a national parent survey. *Am J Med Genet.*, 2008, 46A (16): 2060–2069.

3 Bailey, D.B., Raspa, M., Olmsted, M.G. Using a parent survey to advance knowledge about the nature and consequences of fragile X syndrome. *Am. J. Intellect. Dev. Disabil.*, 2010, 115, 447–460.

4 Chevreul, K., Berg Brigham, K., Brunn, M., des Portes, V. & Network, B.-R. R. Fragile X syndrome: economic burden and healthrelated quality of life of patients and caregivers in France. *J. Intellect. Disabil.*, 2015, Res. 59, 1108–1120.

5 Cordeiro, L., Ballinger, E., Hagerman, R., Hessler, D. Clinical assessment of DSMIV anxiety disorders in fragile X syndrome: prevalence and characterization. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 2011, 3(1), 57–67.

6 Das S, Kubota, T., Song, M., Daniel, R., Berry-Kravis, E.M., Prior, T.W., Popovich, B., Rosser, L., Arinami, T., Ledbetter, D.H. Methylation analysis of the fragile X syndrome by PCR. *Genet Test.* 1997; 1: 151-5

7 de Vries B.B.A., Wieggers, A.M., Smits, A.P.T., Mohkamsing, S., Duivenvoorden, H.J., et al. Mental Status of Females with an FMR1 Gene Full Mutation. *Am. J. Hum. Genet.*, 1996, 58:1025–1032.

8 Glaser, B., Hessler, D., Dyer-Friedman, J et al. Biological and environmental contributions to adaptive behavior in fragile X syndrome. *Am J Med Genet*, 2003; 117:21–29.

9 Hagerman. R.J., Berry-Kravis, E., Hazlett, H., Bailey, D., Moine, H., Kooy, F., Tassone,

F., Gantois, I., Sonenberg, N., Mandel, J. L., Hagerman, P. Fragile X syndrome. Nature reviews. Disease primers, 2017; 29 (3).

10 Hagerman, R.J., Berry-Kravis, E., Kaufmann, W.E. et al. Advances in the treatment of fragile X syndrome. Pediatrics, 2009, 123 (1): 378–390.

11 Hagerman, R.J., Cronister, A. Fragile X syndrome: diagnosis, treatment and research. Baltimore, MD: The John Hopkins University Press, 1996.

12 Lee, M., Martin, G.E., Berry-Kravis, E., Losh, M. A developmental, longitudinal investigation of autism phenotypic profiles in fragile X syndrome. Journal of Neurodevelopmental Disorders, 2016. 8:47.

Аннотация: Помимо генетических нарушений, в статье описан синдром умственной отсталости, связанный с нежной X-хромосомой (FRAXA, FXS) с определенными фенотипическими особенностями, а также особенностями умственного развития и трудностями в социальной адаптации. В статье описаны основные способы организации необходимой психолого-педагогической поддержки детей с синдромом Мартина-Белла с целью адаптации к ним и повышения качества их жизни. Полученные данные могут быть использованы для создания специальных программ коррекции для этих людей, основанных на комплексном подходе к поддержке всей семьи. Практически все люди с синдромом Мартина-Белла имеют значительные трудности с зрительно-пространственной и зрительно-моторной координацией, операциями с числами, субтестами, выполнение которых связано с последовательным методом обработки информации, планирования и задач по переключению внимания.

Ключевые слова: синдром Мартина-Белл, синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, психологическое сопровождение, педагогическое сопровождение, расстройства аутистического спектра, модель сопровождения.

Abstract: In addition to genetic disorders, the article describes a syndrome of mental retardation associated with the delicate X chromosome (FRAXA, FXS) with certain phenotypic characteristics, as well as mental development and difficulties in social adaptation. The article describes the main ways of organizing the necessary psychological and pedagogical support for children with Martin-Bell syndrome in order to adapt to them and improve their quality of life. The data obtained can be used to create special correction programs for these people, based on an integrated approach to supporting the whole family. Almost all people with Martin-Bell syndrome have significant difficulties with visual-spatial and visual-motor coordination, operations with numbers, subtests, the implementation of which is associated with a sequential method of information processing, planning and tasks for switching attention.

Key words: Martin – Bell syndrome, mental retardation syndrome linked to a fragile X chromosome, psychological support, pedagogical support, autism spectrum disorders, support model.