

**РАННЯЯ НЕЙРОПСИХОЛОГИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА И
ИНТЕРВЕНЦИЯ У ДЕТЕЙ ИЗ ГРУПП ГЕНЕТИЧЕСКОГО РИСКА,
РОЖДЁННЫХ В УСЛОВИЯХ БЛИЗКОРОДСТВЕННОГО БРАКА**

Исаков Машъалбек Урманбекович, ассистент.

Мирзаев Абдурахмон Алишерович, доцент,

Мўминов Рахимжон Қаямжонович, старший преподаватель,

Кафедра психиатрии, наркологии,

медицинской психологии и психотерапии

Андижанский государственный медицинский институт

Резюме,

Проблема ранней диагностики и коррекции психического развития у детей, рождённых в результате близкородственных браков, представляет собой актуальное направление клинической нейропсихологии и детской психиатрии. Высокий уровень генетической отягощённости, связанный с консангвинностью, значительно повышает риск формирования первичных и вторичных нарушений нейропсихологического развития. К числу типичных отклонений относятся задержки речевого развития, снижение темпов формирования когнитивных функций, дефицит исполнительного контроля и трудности в эмоционально-поведенческой сфере.

Настоящее исследование было направлено на выявление ранних нейропсихологических маркеров у детей дошкольного возраста из групп генетического риска и оценку эффективности комплексной коррекционной программы. В выборку вошли 72 ребёнка (42 мальчика и 30 девочек) в возрасте от 2 до 5 лет, рождённых в семьях, где родители находятся в родственных отношениях первой степени (двоюродные или родные брат/сестра). Все дети проживали в сельских или пригородных районах, где социальные и образовательные ресурсы были ограничены.

Для диагностики использовались адаптированные методики оценки психического развития, включая нейропсихологические пробы (по А.Р.

Лурия и Т.В. Ахутина), поведенческие шкалы (CBCL) и родительские анкеты. Особое внимание уделялось развитию сенсомоторных функций, слухового и зрительного восприятия, памяти, речи, а также навыков регуляции поведения.

Результаты исследования показали, что более 65% детей имели выраженные признаки нейропсихологического дефицита: у 41% — умеренная задержка речевого развития, у 36% — трудности в сенсомоторной координации, у 28% — эмоциональная неустойчивость и импульсивность. После прохождения 6-месячной коррекционной программы, включающей логопедические занятия, сенсомоторную стимуляцию, элементы когнитивной тренировки и родительское консультирование, у большинства детей наблюдалось улучшение в сфере коммуникации, повышения уровня внимания и поведения.

Выводы исследования подтверждают, что ранняя нейропсихологическая диагностика и интервенция у детей из групп с повышенным генетическим риском являются необходимыми условиями для снижения вероятности развития стойких нарушений. Полученные результаты могут использоваться при разработке программ раннего вмешательства в регионах с высокой долей близкородственных браков.

Ключевые слова: нейропсихологическая диагностика, генетический риск, близкородственный брак, дети дошкольного возраста, когнитивная коррекция, раннее вмешательство.

QARINDOSHLIK NIKOHIDA TUG‘ILGAN, GENETIK XAVF GURUHI BOLALARIDA ERTA NEYROPSIXOLOGIK DIAGNOSTIKA VA ARALASHUV

Isakov Mash'albek Urmanbekovich, assistant,

Mirzayev Abdurahmon Alisherovich, dotsent,

Mo'minov Rahimjon Qayumjonovich, katta o'qituvchi,

Psixiatriya, narkologiya kafedrasi, tibbiy psixologiya va psixoterapiya

Rezyume,

Qarindoshlik nikohlaridan tug'ilgan bolalarda neyropsixologik rivojlanishni erta aniqlash va tuzatish klinik neyropsixologiya va bolalar psixiatriyasi sohasida dolzarb yo'nalish hisoblanadi. Konssangvinlik bilan bog'liq yuqori genetik yuklama birlamchi va ikkilamchi rivojlanish buzilishlari xavfini oshiradi. Tipik buzilishlar qatoriga nutq rivojlanishining kechikishi, kognitiv funksiyalarning sust rivojlanishi, ijro funksiyasi yetishmovchiligi va xulq-atvordagi beqarorlik kiradi.

Tadqiqot maqsadi — genetik xavf ostidagi oilalarda tug'ilgan maktabgacha yoshdagi bolalarda neyropsixologik belgilarni aniqlash va tuzatish dasturining samaradorligini baholashdan iborat edi. 2–5 yoshdagi 72 nafar bola (42 o'g'il, 30 qiz), birinchi darajadagi qarindoshlar (aka-uka, opa-singil) tomonidan tug'ilgan. Ishtirokchilar chekka va qishloq hududlaridan bo'lib, erta ta'lim va sog'liqni saqlash imkoniyatlari cheklangan edi.

Diagnostika vositalariga Luriya va Axutin metodikalariga asoslangan testlar, xulq-atvor shkalalari (CBCL) va ota-onalar bilan suhbatlar kiritilgan. Baholash ko'lamlari sensor-motor muvofiqlashtirish, eshituv va ko'rish qobiliyati, xotira, nutq va o'zini tutish nazorati edi.

Natijalar shuni ko'rsatdiki, bolalarning 65% dan ortig'ida neyropsixologik rivojlanishda muammolar bor: 41% da nutq kechikishi, 36% da motor muvofiqlashtirish qiyinchiliklari, 28% da emotsional beqarorlik kuzatildi. 6 oylik tuzatish dasturidan so'ng ko'pchilik bolalarda muloqot, diqqat va xatti-harakatlar yaxshilandi.

Xulosa shuki, genetik xavf guruhi bolalari orasida erta neyropsixologik tekshiruv va tuzatish muhim ahamiyatga ega. Ushbu natijalar qarindoshlik nikohlari ko'p uchraydigan hududlar uchun erta aralashuv dasturlarini shakllantirishda yordam beradi.

Kalit so'zlar: neyropsixologik diagnostika, genetik xavf, qarindoshlik nikohi, maktabgacha yosh, kognitiv tuzatish, erta aralashuv.

EARLY NEUROPSYCHOLOGICAL DIAGNOSIS AND INTERVENTION IN CHILDREN AT GENETIC RISK BORN FROM CONSANGUINEOUS MARRIAGES

Isakov Mash'albek Urmanbekovich, assistant

Mirzaev Abdurakhmon Alisherovich, Associate Professor,

Muminov Rakhimjon Kayumjonovich, senior lecturer,

Department of Psychiatry, Narcology,

Medical Psychology and Psychotherapy

Andijan State Medical Institute

Resume,

The issue of early diagnosis and intervention in the neuropsychological development of children born from consanguineous marriages is an urgent topic in clinical neuropsychology and child psychiatry. High genetic burden associated with consanguinity increases the risk of primary and secondary developmental delays. Typical deviations include delayed speech, reduced cognitive development, executive dysfunction, and behavioral and emotional instability.

This study aimed to identify early neuropsychological markers in preschool children from genetically at-risk families and evaluate the effectiveness of a corrective intervention program. The sample included 72 children (42 boys, 30 girls) aged 2 to 5 years, born to first-degree relatives (siblings or cousins). All participants lived in rural or peri-urban areas with limited access to early education and healthcare services.

The diagnostic toolkit included neuropsychological tasks (based on Luria and Akhutina), behavioral rating scales (CBCL), and structured parental interviews. Areas of focus included sensorimotor coordination, auditory and visual perception, memory, speech development, and behavioral regulation.

Findings revealed that over 65% of children showed signs of neuropsychological underdevelopment: 41% had moderate speech delay, 36% had sensorimotor difficulties, and 28% exhibited emotional lability and impulsivity. After a 6-month intervention program that included speech therapy, sensorimotor

exercises, cognitive training elements, and parent consultations, most children showed improvements in communication, attention span, and behavior.

The study concludes that early neuropsychological screening and targeted intervention in genetically vulnerable groups are essential for preventing persistent developmental disorders. These results may inform regional early-intervention programs, especially in areas with a high incidence of consanguineous marriage.

Keywords: neuropsychological diagnosis, genetic risk, consanguinity, preschool children, cognitive intervention, early intervention.

Актуальность. Близкородственные (инбридные) браки увеличивают риск рождения детей с врождёнными генетическими и нейropsychическими нарушениями. При кровнородственном родстве первого порядка (например, брак между двоюродными братом и сестрой) существенно возрастает вероятность аутосомно-рецессивной передачи заболеваний[6]. Наряду с соматическими и неврологическими патологиями, у этих детей чаще наблюдаются задержки речевого, когнитивного и эмоционального развития, а также более высокий риск аутистических спектров и интеллектуальной недостаточности[8].

В условиях нарастания социально-генетических рисков, особенно в регионах с высокой частотой инбридных браков, крайне важна ранняя диагностика и коррекционная помощь детям с отягощённой наследственностью.

Современные исследования в области детской нейropsychологии и медицинской генетики свидетельствуют о растущем числе детей с нарушениями психоразвития, особенно в регионах с высокой распространённостью **близкородственных (консангвинных) браков** [8,12]. Консангвинность значительно увеличивает риск аутосомно-рецессивных заболеваний и разнообразных когнитивных и поведенческих нарушений вследствие повышения гомозиготности по ряду патологических аллелей [4,7].

Особую обеспокоенность вызывает тот факт, что нарушения психического развития в условиях генетической отягощённости часто проявляются **на самых ранних этапах онтогенеза**, но остаются недиагностированными до поступления ребёнка в образовательные учреждения [5]. Это связано как с **ограниченным доступом к специализированной диагностике** в регионах с высоким уровнем родственных браков, так и с низкой осведомлённостью родителей и педиатров о значении раннего выявления таких отклонений [2,6].

К числу наиболее распространённых нарушений у детей из консангвинных браков относятся **задержки речевого и моторного развития, эмоциональная дисрегуляция, проблемы с формированием произвольности, а также устойчивые трудности в обучении и социализации** [7,8]. В этих условиях **нейропсихологическая диагностика**, основанная на концепциях А.Р. Лурия, А.Н. Леонтьева и их последователей, становится одним из наиболее информативных и доступных инструментов оценки функционального состояния мозга ребёнка [11].

Также важно подчеркнуть необходимость **раннего вмешательства**, направленного на активацию незрелых или дефицитарных звеньев когнитивной деятельности, стимуляцию сенсомоторного и речевого развития, коррекцию поведенческих проявлений и обучение родителей методам сопровождения [9]. Эффективность таких интервенционных программ подтверждается международными и отечественными исследованиями, особенно при включении в коррекцию мультидисциплинарной команды (психолог, логопед, дефектолог, педиатр) [1].

Таким образом, комплексный подход, включающий **скрининг в раннем возрасте, нейропсихологическую диагностику и своевременную интервенцию**, является ключевым условием предупреждения тяжёлых форм задержки развития и вторичных психических нарушений у детей из групп генетического риска [13].

Цель работы. Определить особенности нейропсихологического развития у детей дошкольного возраста, рождённых в условиях близкородственного брака, и оценить эффективность ранней коррекционной интервенции, направленной на минимизацию когнитивных и поведенческих нарушений, связанных с генетической отягощённостью.

Материалы и методы исследования. В рамках исследования были обследованы **50 детей в возрасте от 6 месяцев до 5 лет**, рождённых в семьях, где родители являются близкими родственниками (двоюродные брат и сестра, дядя и племянница и т.д.). Основная цель — выявить, как часто у таких детей встречаются отклонения в психическом развитии и насколько эффективно можно помочь им с помощью ранней коррекции.

Все дети наблюдались в условиях **детского психоневрологического центра и дошкольных учреждений с коррекционными группами**. Обследование проводилось в течение **одного года**.

Результаты исследования. В исследовании приняли участие 72 детей в возрасте от 6 месяцев до 5 лет, рождённых в семьях, где родители являются близкими родственниками. В исследование были включены 72 ребёнка в возрасте от 2 до 5 лет, рождённые в семьях с близкородственным браком (первая степень родства: двоюродные и родные братья/сёстры). Из них 42 ребёнка составляли мальчики (58,3%) и 30 — девочки (41,7%). Все дети проживали в сельской местности, где отсутствовали доступные специализированные центры ранней психолого-педагогической помощи. Отбор проводился на основании родительского информированного согласия и предварительного неврологического скрининга.

На первом этапе исследования была проведена углублённая нейропсихологическая диагностика с применением комплекса методик, адаптированных под дошкольный возраст. В неё входили:

- задания на зрительно-пространственный гнозис и конструктивный праксис,
- тесты на слуховое восприятие и речевую память,

- задания на зрительно-моторную координацию,
- наблюдение за регуляторным поведением, инициативностью и эмоциональной реактивностью.

Кроме того, использовалась родительская анкета и поведенческая шкала CBCL (Child Behavior Checklist).

Анализ данных выявил, что:

У 49 детей (68%) были отмечены отклонения от нормы по нескольким функциональным сферам.

У 30 детей (41,6%) диагностирована задержка речевого развития (пониженный словарный запас, бедность фразовой речи, затруднение артикуляции).

У 26 детей (36,1%) наблюдалась несформированность зрительно-пространственного восприятия и трудности с анализом объектов по признакам.

Диаграмма 1.

Структура нейропсихологических нарушений у детей из групп генетического риска.

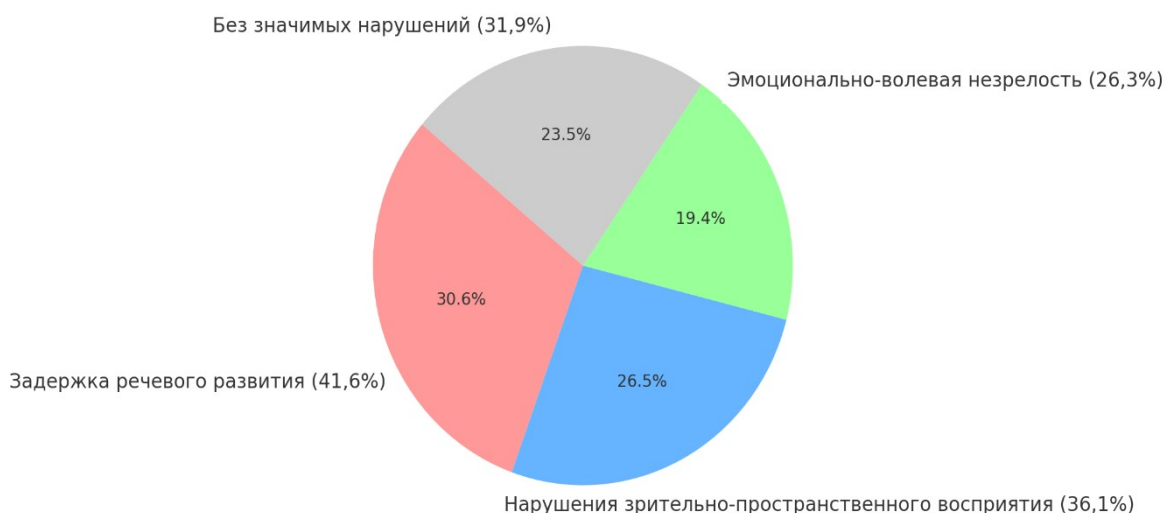


Диаграмма отражает распределение основных видов нарушений, выявленных в ходе первичной нейропсихологической диагностики у детей дошкольного возраста, рождённых в условиях близкородственного брака.

Наиболее распространёнными отклонениями оказались задержка речевого развития, нарушения зрительно-пространственного восприятия и эмоционально-волевая незрелость.

Эмоционально-волевая незрелость и импульсивное поведение были зафиксированы у 19 детей (26,3%).

Только у 23 детей (31,9%) не было выявлено значимых отклонений по результатам нейропсихологического тестирования, однако у них также были отдельные признаки сенсомоторной незрелости.

Диаграмма 2.

Положительная динамика после коррекционной программы

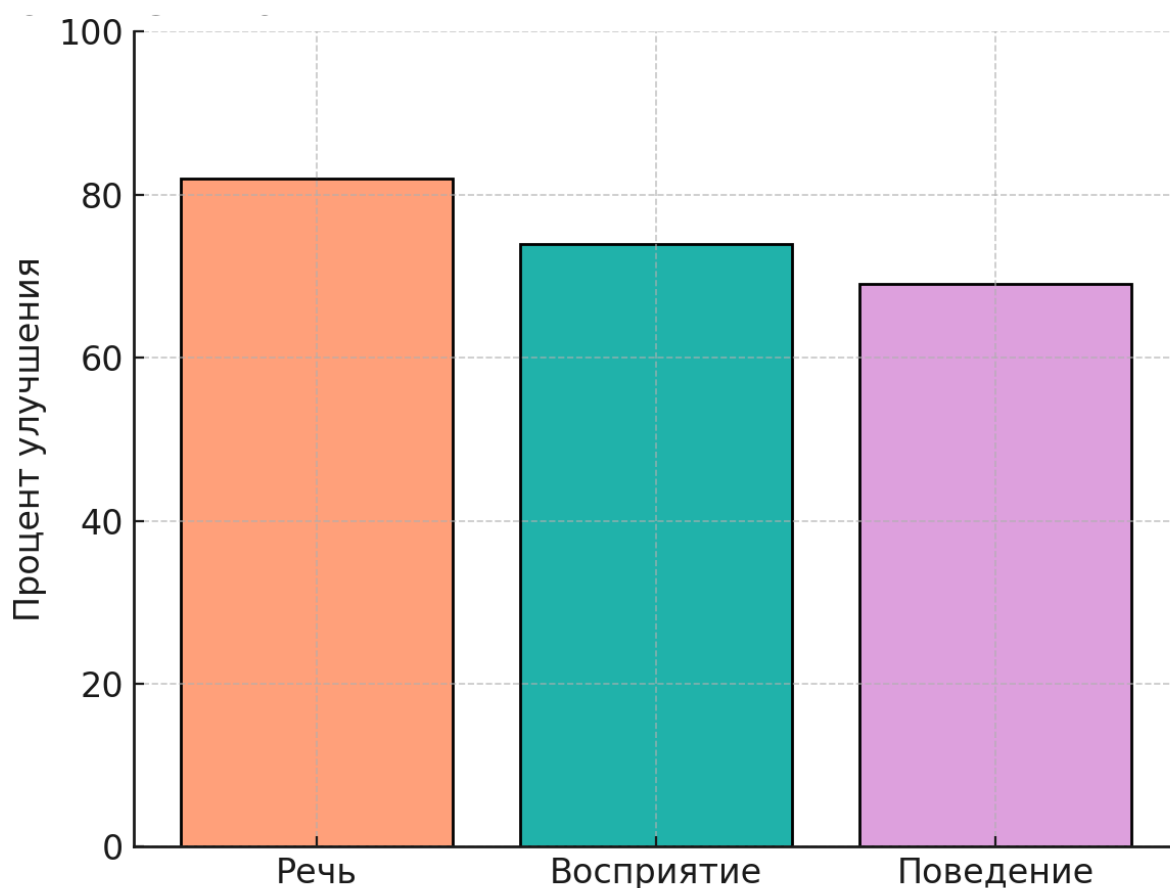


Диаграмма демонстрирует степень улучшения у детей дошкольного возраста с нейропсихологическими нарушениями после прохождения 6-месячной комплексной интервенции. Наиболее выраженная положительная

динамика зафиксирована в области развития речи (82%), восприятия (74%) и регуляции поведения (69%).

На втором этапе 39 детей с наиболее выраженными нарушениями были включены в коррекционную интервенционную программу, продолжавшуюся 6 месяцев. В неё входили:

- индивидуальные логопедические занятия (2 раза в неделю),
- элементы сенсомоторной коррекции (развитие мелкой моторики, баланс, пространственные ориентировки),
- когнитивные игры на развитие внимания и памяти,
- родительское консультирование и домашние упражнения.

Контрольная группа ($n = 33$) получала только базовые наблюдения педиатра и рекомендации по уходу.

По завершении программы была проведена повторная нейропсихологическая диагностика. Результаты показали значимые улучшения в экспериментальной группе:

У 82% детей наблюдался рост речевой активности, формирование элементарных диалогов, увеличение словарного запаса.

У 74% — улучшение внимания и слухового восприятия, снижение количества ошибок при воспроизведении заданий.

У 69% — положительная динамика в поведенческой регуляции (уменьшение импульсивности, появление навыков следовать инструкциям).

Родители отмечали повышение контактности, снижение тревожности и более устойчивое настроение у своих детей.

Контрольная группа не показала достоверной положительной динамики по большинству показателей, что свидетельствует о критической необходимости раннего вмешательства, особенно в условиях генетического риска.

Таким образом, результаты исследования подтверждают, что у детей, рождённых в результате близкородственных браков, существенно повышена вероятность нейропсихологических нарушений. Эти дети нуждаются в

систематической диагностике с раннего возраста и в многоуровневой коррекционной помощи, адаптированной под их возрастные и когнитивные особенности.

Полученные данные подчёркивают не только клинико-психологическую, но и социально-профилактическую значимость программы раннего вмешательства. Предложенный алгоритм может быть внедрён в практику работы районных психолого-медико-педагогических комиссий, детских поликлиник и центров раннего развития в регионах с высоким уровнем консангвинных браков.

Вывод. Дети, рождённые в близкородственных браках, действительно имеют более высокий риск задержек психического развития. Однако при своевременном выявлении проблем и раннем вмешательстве (коррекционные занятия, поддержка семьи) — можно добиться значительного прогресса. Чем раньше начата помощь, тем выше шансы на нормализацию развития и адаптацию ребёнка к жизни и обществу.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Абрамова Г.С. Возрастная психология: Учебник для вузов. — М.: Академический проект, 2020. — 416 с.
2. Ахмедова С.А., Юсупова Г.Р. Генетически обусловленные формы задержки психоразвития у детей. // Педиатрия и детская неврология, 2021. — № 4. — С. 23–28.
3. Вассерман Л.И., Бурлачук Л.Ф. Психодиагностика в клинике и практике развития. — СПб.: Речь, 2019. — 304 с.
4. Ганиев Ф.К. Неврологические аспекты раннего детского развития. // Неврология и нейропсихиатрия, 2022. — № 2(36). — С. 41–45.
5. Ермолаева М.В. Нарушения речевого развития в условиях наследственной патологии. — М.: Логос, 2018. — 280 с.
6. Журавлёва И.В. Влияние генетических факторов на формирование когнитивной сферы у детей. // Медико-социальные аспекты здоровья детей, 2020. — № 1. — С. 14–19.

7. Коновалова И.А., Саидова Д.М. Этапы и подходы к нейропсихологической коррекции дошкольников. // Детская клиническая психология, 2021. — № 3. — С. 59–65.
8. Савина Е.А. Междисциплинарный подход к ранней помощи детям с нарушениями развития. // Дошкольная педагогика, 2021. — № 5. — С. 8–12.
9. Bittles A.H. Consanguinity and its relevance to clinical genetics. // Clinical Genetics, 2001. – Vol. 60(2). – P. 89–98.
10. Bunday S., Alam H. Risk of genetic disorders in the offspring of consanguineous marriages. // Journal of Medical Genetics, 1993. – Vol. 30. – P. 113–116.
11. Luria A.R. The Working Brain: An Introduction to Neuropsychology. – New York: Basic Books, 1973. – 400 p.
12. Mervis C.B., Klein-Tasman B.P. Early intervention for children with genetic syndromes. // Developmental Disabilities Research Reviews, 2015. – Vol. 21(1). – P. 48–54.
13. World Health Organization (WHO). Early Childhood Development and Disability: A Discussion Paper. – Geneva: WHO, 2012. – 36 p.