
ГЕНЕТИЧЕСКАЯ МОЗАИКА ПИЩЕВЫХ ДЕВИАЦИЙ У ДЕТЕЙ С РАССТРОЙСТВОМ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

Лобанов М.Е., Гуменюк О.И., Черненко Ю.В.

Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов, Россия

Ключевые слова: дети; расстройство аутистического спектра; пикацизм; генетика; нарушения пищевого поведения; диагностика

Актуальность. Пищевые девиации при расстройстве аутистического спектра (РАС) охватывают широкий спектр нарушений — от избирательности до полифагии и пикацизма. Последний представляет собой стойкое потребление несъедобных объектов и встречается у 28–32% детей с РАС, часто отражая сенсорную гипо- или гиперреактивность. Всё больше данных указывает на его связь с мутациями в генах, регулирующих нейросенсорную передачу, синаптическую пластичность и эпигенетические механизмы. Особый интерес представляют хроматин-ре моделирующие комплексы (SWI/SNF, MLL3/4), участвующие в формировании сенсорных цепей. Пикацизм рассматривается как возможный маркер нейросенсорной уязвимости и генетически опосредованных нарушений, указывая на перспективы персонализированной диагностики. **Цель:** определить особенности проявлений пикацизма у детей с РАС.

Материалы и методы. В исследование включены данные 40 детей с РАС в возрасте 3–18 лет, прошедших процедуру полногеномного секвенирования. Интерпретация вариантов проводилась согласно рекомендациям ACMG/AMP 2015. Поведенческие проявления, включая пикацизм, оценивали по клинической документации и наблюдениям.

Результаты. Пикацизм выявлен у 11 больных, преимущественно у мальчиков. Проявлялся регулярным потреблением непищевых объектов в течение 1 мес и более. У 9 из 11 детей с пикацизмом обнаружены патогенные или вероятно-патогенные варианты в генах, связанных с регуляцией синаптогенеза, эпигенетическим контролем и сенсорной интеграцией (*ASXL3*, *ARID1A*, *KMT2D*, *SHANK3*, *CTNBN1*, *TRRAP*, *SETD1B*, *MED13L* и др.). Среди пищевых поведенческих паттернов пикацизм показал более сильную ассоциацию с генетическими нарушениями. Корреляционный анализ выявил значимую ассоциацию между наличием пикацизма и генетическими нарушениями, отражая высокий уровень сопряжённости данного поведенческого паттерна с молекулярными аномалиями. В сравнении с другими типами пищевого поведения пикацизм демонстрировал наибольшую степень генетической обусловленности.

Заключение. Пикацизм — это не только частое поведенческое проявление у детей с РАС, а важный фенотип, демонстрирующий тесную связь с генетическими нарушениями, в частности в генах, регулирующих нейросенсорную интеграцию и эпигенетическую регуляцию. Обнаружение данного симптома может служить маркером для выявления скрытых молекулярных изменений, определяя необходимость включения прицельного генетического тестирования в комплексную диагностику РАС. Персонализированный подход, основанный на сочетании клинических и генетических данных, способен улучшить качество ведения детей с РАС, позволяя не только корректировать поведение, но и адресовать биологические причины нарушений пищевого поведения. Данный подход создаёт прочный фундамент для формирования комплексных стратегий помощи.
