

## Медицинское наблюдение за ребенком с синдромом Дауна

Опыт зарубежных стран

**А. И. Чубарова,**

доктор медицинских наук, профессор кафедры детских болезней Российского государственного медицинского университета, медицинский консультант Даунсайд Ап,

**Н. А. Семёнова,**

врач-генетик детской городской клинической больницы № 13 им. Н. Ф. Филатова г. Москвы, медицинский консультант Даунсайд Ап,

**А. В. Катюхина,**

врач-педиатр городской больницы № 8 г. Москвы, медицинский консультант Даунсайд Ап



Синдром Дауна является одним из самых распространенных хромосомных заболеваний. Несмотря на то что в настоящее время во многих странах мира проводятся программы по пренатальной диагностике этого синдрома, частота его значительно не меняется [5]. А это значит, что разумно тратить больше усилий на помощь уже родившимся детям с синдромом Дауна и тем самым улучшать качество и увеличивать продолжительность их жизни. Международная команда врачей из Англии, Франции, Ирландии, Италии и других стран Европейской ассоциации Даун синдром разработала руководство по наблюдению за людьми с синдромом Дауна [3]. Это программа, согласно которой в разные возрастные периоды детям проводятся определенные медицинские исследования, направленные на раннее выявление изменений в развитии и функциях различных органов и систем, чтобы предотвратить возникновение осложнений, ухудшающих состояние этих пациентов. Руководство основано на знаниях особенностей людей с синдромом Дауна, а также личном опыте и является хорошим помощником в наблюдении за такими детьми. Благодаря этой программе возможно осуществление профилактики ряда заболеваний у детей с синдромом Дауна.

Американская академия педиатрии также разработала программу ведения детей с синдромом Дауна [4]. В нее вошли и вопросы консультирования семьи до рождения ребенка с уже установленным диагнозом. Подробно затронуты аспекты прогноза при последующих беременностях в данном браке и возможности пренатальной диагностики. В целом тактика наблюдения за пациентами с синдромом Дауна не отличается от таковой в Европе.

В настоящее время Международное объединение медиков, работающих в области синдрома Дауна (International Down Syndrome Medical Interest Group), активно занимается созданием общих положений «Руководства по охране здоровья людей с синдромом Дауна», призванного стать исходным документом для разработки соответствующих стандартов в каждой конкретной стране.

Особое внимание в руководствах уделяется периоду новорожденности. Охватываются вопросы постановки диагноза и его уточнения. Затрагиваются этические аспекты беседы с родителями ребенка, донесения объективной информации, а также возможности социальной помощи.

С первых дней жизни ребенка оцениваются антропометрические показатели, такие как рост, вес, окружность головы и груди. При оценке эти данные сравниваются с нормативными показателями (перцентильными таблицами). В руководствах рекомендуют сравнивать полученные показатели с нормативами, разработанными для детей с синдромом Дауна, а не с таковыми для здоровых детей (рис. 1–4). Это связано с их особыми темпами роста – у большинства отмечается задержка. Причина отставания однозначно пока не ясна. Вероятно, часто в основе лежит сочетание ряда факторов, таких как врожденный порок сердца, синдром мальабсорбции и другие, диагностировать которые необходимо как можно раньше. С этой целью разработан перечень обследований, которые рекомендуется проводить на первом месяце жизни.

Отмечено, что задержка роста у детей с синдромом Дауна также может быть связана со сниженными уровнями соматотропного и инсулин-подобного гормонов роста. Интересные результаты были получены при гормональной стимуляции роста детей с синдромом Дауна [2]. Однако в настоящее время роль такой терапии остается спорной из-за отсутствия отдаленных результатов и вероятности развития возможных осложнений (в том числе гипертонии и гипергликемии). Поэтому использование гормональной терапии в качестве стандартного лечения задержки роста у детей с синдромом Дауна в целом не рекомендуется.

Также затрагивается вопрос вакцинопрофилактики таких детей. Рекомендуется проводить вакцинацию согласно принятым графикам для здоровых детей в конкретном регионе. Проведено множество исследований по изучению эффективности вакцин у детей с синдромом Дауна. В большей части они касались вакцинации против вирусного гепатита А и В. Исследования показали развитие удовлетворительного иммунного ответа у детей с синдромом Дауна, привитых вакцинами против гепатита В, по сравнению с контрольной группой. Поэтому прививать детей с синдромом Дауна целесообразно, а сам по себе синдром Дауна не является противопоказанием для вакцинации.

На первом году жизни важно уделять повышенное внимание исследованию функции щитовидной железы с помощью определения уровня гормонов в крови малыша, поскольку от

своевременности диагностики и лечения заболеваний щитовидной железы будет зависеть интеллектуальный и когнитивный уровень ребенка в дальнейшем. Так как гиподисфункция железы у новорожденных с синдромом Дауна часто вызвана не гипоплазией/аплазией железы, а транзиторным гипотиреозом, неонатальный скрининг нередко не выявляет детей, нуждающихся в лечении. Поэтому исследование тиреоидного статуса целесообразно проводить уже в первые месяцы жизни. В дальнейшем нужно ежегодно исследовать уровень гормонов щитовидной железы, если предыдущие результаты анализов были в пределах нормы.

С раннего возраста детям с синдромом Дауна требуется регулярное наблюдение у невролога. Им оценивается неврологический статус, темпы психомоторного и речевого развития ребенка. При необходимости проводятся электроэнцефалография и другие специализированные исследования.

Поскольку нарушения зрения встречаются достаточно часто среди людей с синдромом Дауна, показано наблюдение у окулиста с определением остроты зрения и, при необходимости, коррекции.

В руководствах отмечается важность регулярной оценки слуха ребенка, так как невыявленная тугоухость негативно скажется на его когнитивных возможностях.

Особенности со стороны опорно-двигательной системы также требуют наблюдения, особенно в периоды активного роста ребенка. Повышенная подвижность суставов, в том числе нестабильность атланта-аксиального сочленения позвоночника, делает необходимой рекомендацию о запрете движений, связанных с повышенным переразгибанием шеи, а именно: кувырки через голову, ныряние в воду вниз головой. Европейская ассоциация рекомендует проводить рентгенологическое исследование шейного отдела позвоночника по показаниям. В то же время американские педиатры настаивают на обязательном рентгенологическом исследовании шейного отдела позвоночника в возрасте 3–5 лет.

В раннем дошкольном периоде у детей с синдромом Дауна нередко встречается синдром апноэ во сне. Чаще это обструктивное апноэ. Поскольку диагностика этого состояния сложна, тщательное наблюдение отоларинголога рекомендовано всем детям с синдромом Дауна в возрасте от 1 до 8 лет, при необходимости и дольше.

Хорошо известна склонность людей с синдромом Дауна к ожирению. В связи с этим оценка диеты ребенка, в том числе определение сбалансированности и калорийности продуктов питания, показаны в каждом возрастном периоде. Обращают внимание на уровень физической активности ребенка с синдромом Дауна.

Периодическое исследование показателей клинических анализов крови и мочи рекомендуется всем детям. В нашей стране с каждым годом все больше и больше детей с синдромом Дауна остается в семье. Все больше появляется на участке у педиатра таких малышей. А значит, задача участкового врача – направить все усилия на улучшение качества жизни пациента с синдромом Дауна. Правильное применение программы, направленной на осуществление профилактических мероприятий, позволит реализовать основной принцип: хорошее соматическое здоровье – фундаментальная основа интеллектуального развития. Это даст возможность ребенку с синдромом Дауна максимально раскрыть свой потенциал.

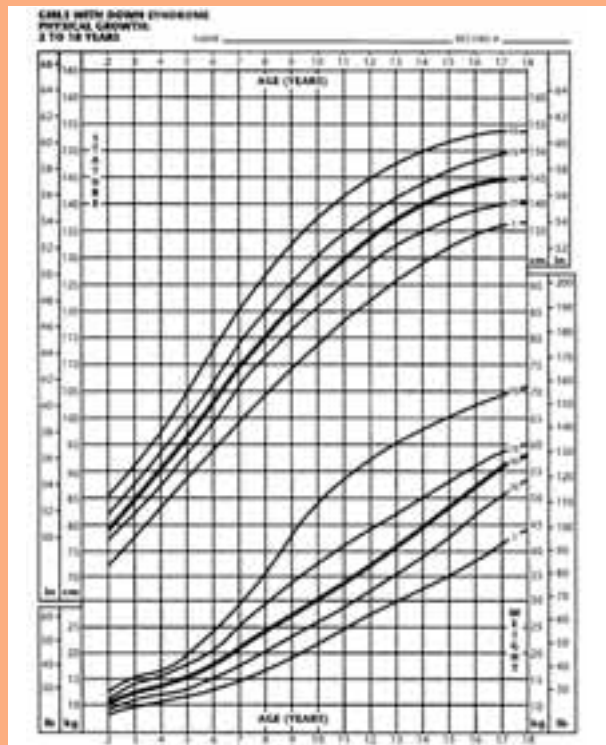
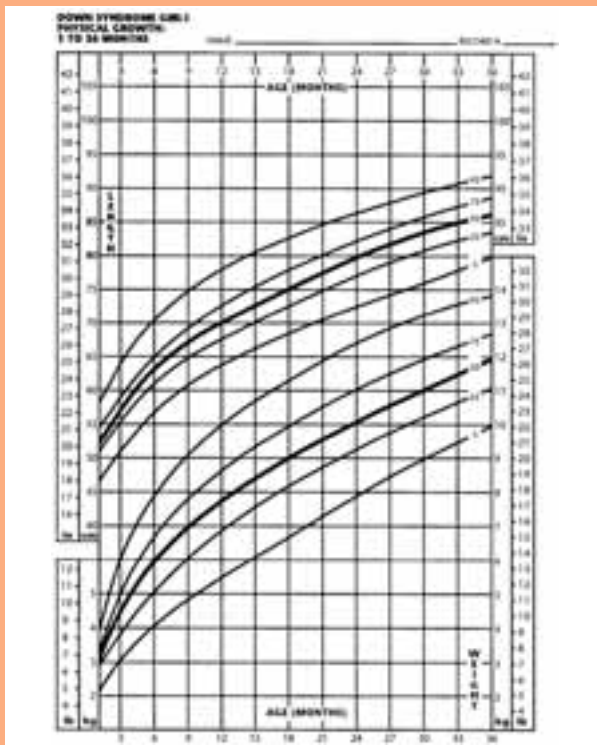


Рис. 1–2. Перцентильные таблицы роста и веса девочек с синдромом Дауна [1]

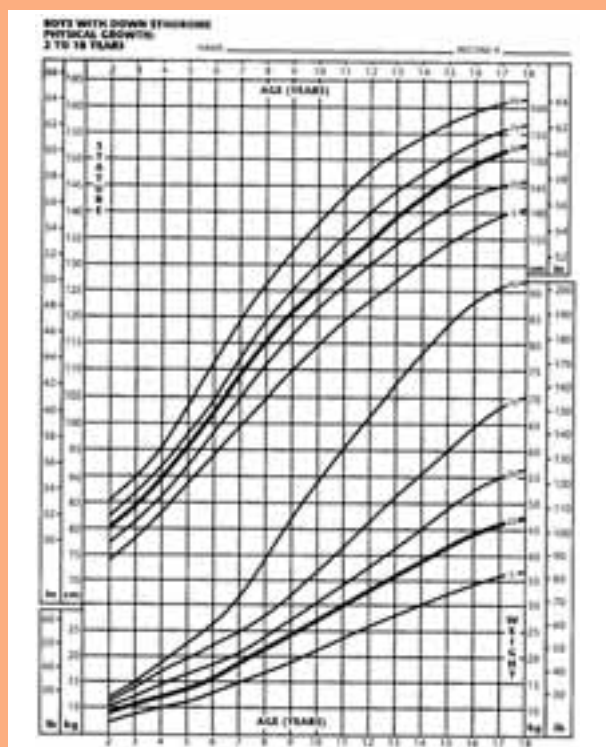
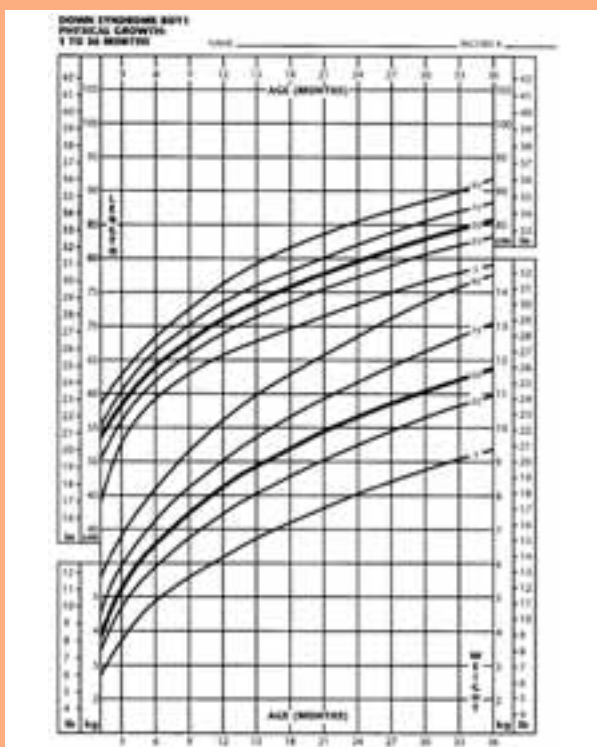


Рис. 3–4. Перцентильные таблицы роста и веса мальчиков с синдромом Дауна [1]

## Литература

1. *Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age* / C. Cronk, A. C. Crocker, S. M. Pueschel et al. // *Pediatrics*. 1988. Vol. 81. P. 102–110.
2. *Growth hormone treatment in young children with Down's syndrome: effects on growth and psychomotor development* / G. Anneren, T. Tuvemo, C. Carlsson-Skwirut et al. // *Archives of Disease in Childhood*. 1999. Vol. 80. P. 334–338.
3. *Health care guidelines for people with Down syndrome* / A. Rasore-Quartino et al. European Down Syndrome Association (EDSA), 2006.
4. *Health supervision for children with Down syndrome* / American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics // *Pediatrics*. 1994. Vol. 93. P. 855–859.
5. *Twenty-year trends in prevalence and survival of Down syndrome* / C. Irving, A. Basu, S. Richmond, J. Burn, C. Wren // *European Journal of Human Genetics*. 2008. Vol. 16. P. 1336–1340.
6. *Van Cleve S. N., Cohen W. I. Clinical Practice Guidelines with Down Syndrome from birth to 12 years* // *Journal Pediatric Health Care*. 2006. Vol. 20, № 1. P. 47–54.