

СИНДРОМ ДАУНА

К.И. Григорьев¹, проф., **О.Ф. Выхристюк¹**, проф., **А.М. Егоренков²**, канд. мед. наук

¹Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова,

²Детская городская поликлиника №145 Департамента здравоохранения Москвы

E-mail: k-i-grigoryev@yandex.ru

Представлена картина заболевания детей с синдромом Дауна. Даются сведения, необходимые медсестре при уходе за такими детьми и рекомендации по беседам с их родителями.

Ключевые слова: синдром Дауна, этиология, контроль, беседы с родителями, уход.



Синдром Дауна – врожденная хромосомная аномалия (трисомия по 21-й паре хромосом), характеризующаяся особым внешним видом больного и заметным снижением его интеллекта. Другие изменения, включая врожденные пороки развития, встречаются реже, но они могут вызвать осложнения и даже потребовать специального лечения, включая применение лекарств и оперативную помощь.

Синдром впервые был выделен в самостоятельную форму умственной отсталости английским врачом Джоном Лэнгдоном Дауном в 1866 г. и является наиболее частой хромосомной аномалией человека; ее частота у новорожденных – 1:800. Хотя во многих странах мира внедрены программы пренатальной диагностики этого синдрома, частота его не становится меньше. Доминирует мнение, что разумнее тратить больше усилий на помощь уже родившимся детям с синдромом Дауна и тем самым улучшать качество их жизни и увеличивать ее продолжительность.

Этиология

Наиболее часто (в 94% случаев) встречается регулярная трисомия, когда «лишняя» 21-я хромосома выявляется практически во всех клетках

культуры. Существование «экстракопий» генов на 21-й хромосоме изменяет развитие плода во время беременности, продолжает влиять на ребенка после рождения и на протяжении всей жизни.

Риск рождения ребенка с синдромом Дауна для женщины увеличивается с 35 лет и к 39 годам составляет 1% (гипотеза об «изнашиваемости» организма матери). Чаще такие дети рождаются у пожилых родителей и у матерей, перенесших гепатит В или С, туберкулез (инфекционная гипотеза). Другие теории сейчас представляются носящими предположительный характер (например, гипотеза о полигландулярной недостаточности), хотя ее автор С. Benda (1946) – весьма почитаемый ученый. Одно из его суждений цитируется во всех руководствах по синдрому Дауна: «Ребенок с синдромом Дауна никогда не становится мыслящим человеком, способным преодолеть свою судьбу».

Целевые установки бесед с родителями

Знание специфики заболевания позволяет медицинскому работнику правильно ориентировать родителей в отношении организации ухода за ребенком и динамического контроля его состояния. Уход, несомненно, требует истинного самоотречения, любви и огромного труда. Врач/медсестра обычно фокусируют внимание на медицинских задачах, но существуют и другие проблемы, влияющие на физическое здоровье и социальные успехи ребенка. Задача – использовать для успешной реабилитации детей с синдромом Дауна не только медицинские ресурсы.

Некоторые рекомендации могут потребовать участия специалистов, которых нет в поликлинике и даже регионе. Медицинский работник должен помочь выбрать наилучший из последующих шагов, когда что-то не может быть сделано быстро или вблизи от места проживания.

Родителям при посещении врача следует иметь блокнот или даже ноутбук, чтобы записывать необходимую информацию. Весьма полезно хранить результаты осмотров и исследований, чтобы продемонстрировать их при встрече с другими врачами или лицами, участвующими в уходе и реабилитационном процессе.

Сведения о медицинских потребностях детей с синдромом Дауна нужны, чтобы помочь родителям обеспечить ребенка необходимыми коррекционными программами, решить проблемы с поведением, устройством в детский сад и школу и т.д. Важно иметь координаты группы содружества родителей, которая может помочь родителям и семьям получить ценную информацию о врачах, социальных службах и т.д.

Надо объяснить родителям цель воспитания и ухода: ребенок должен выйти на максимально возможный уровень развития. Возможности детей с синдромом Дауна часто недооценивают, хотя нельзя отрицать будущей серьезной задержки развития и низкой работоспособности. Дети с синдромом Дауна понимают больше, чем они могут рассказать. Большинство из них приобретают хорошие социальные навыки, особенно если они имеют друзей в качестве моделей для подражания.

Диагностируют заболевание уже при рождении. Обращают на себя внимание:

- диспластические черты «плоского» лица и головы в целом: монголоидный разрез глаз, эпикант, короткий нос, плоская переносица, небольшие ушные раковины, широко расставленные глаза или страбизм, пигментные пятна на радужке, катаракта, брахицефалия, плоский затылок, аркообразное небо, зубные аномалии, недоразвитие нижней челюсти, открытый рот, большой высунутый язык;
- диспропорция туловища и конечностей: фигура приземистая, плечи опущены, короткие конечности и шея с кожной складкой, своеобразные пальцы (брахимезофалангия, клинодактилия, четырехпальцевая борозда на кисти – «обезьянья складка»);
- общая мышечная гипотония;
- множественные пороки развития: сердца, желудочно-кишечного тракта, килевидная или воронкообразная деформация грудной клетки, гипоплазия половых органов;
- все дети с синдромом Дауна отстают в психомоторном развитии – позже, чем их сверстники, начинают сидеть, ходить, говорить, речь недоразвита, снижен интеллект;
- дети имеют высокий риск синдрома внезапной смерти.

Специфика нейроанатомии центральной нервной системы, присущая людям с синдромом Дауна, объясняет характерные для них особенности поведения и психики. У людей с синдромом Дауна имеются следующие особенности в морфологии мозга (Урядницкая Н.А., 2012):

- меньший общий объем головного мозга и как следствие – снижение объема как серого, так и белого вещества;

- диспропорционально малый мозжечок;
- увеличенные относительные объемы субкортикального и теменного серого вещества и белого вещества в височной доле.

Специфическая анатомия лобных долей определяет такие особенности людей с синдромом Дауна, как склонность к персеверациям, дефицит внимания, снижение эмоциональной активности.

Особая область мозга, которая избирательно страдает при синдроме Дауна, – гиппокамп. Как известно, гиппокамп – одна из ключевых зон головного мозга, ответственных за научение и память; он имеет обширные нейронные связи с множеством мозговых структур.

Гипоплазия мозжечка обуславливает гипотонию и трудности координации движений, нарушения функционирования артикуляционной мускулатуры, с чем связаны нарушения беглости и плавности речи.

Головной мозг у подавляющего большинства людей с синдромом Дауна после 35 лет схож с таковым у людей, страдающих болезнью Альцгеймера. Однако деменция, характерная для болезни Альцгеймера, отмечается менее чем у половины лиц с синдромом Дауна. Исследователи уже давно обратили внимание на повышенную склонность этих больных к инсультам (обычно – в связи с тромбозом средней мозговой артерии; Барашнев Ю.И. и соавт., 2007).

Динамический контроль

С первых дней жизни ребенка тщательно следуют, чтобы оценить такие антропометрические показатели, как масса тела, рост, окружность головы и груди. Эти данные сравнивают с перцентильными таблицами, разработанными специально для детей с синдромом Дауна, а не с таблицами для здоровых детей. Это связано с особыми темпами роста больных детей – у большинства отмечается задержка показателей физического развития.

Патология со стороны разных органов не всегда проявляется в первые дни жизни ребенка, что определяет необходимость дополнительного обследования и наблюдения.

Обязателен контроль работы сердца для исключения пороков, причем эхокардиография проводится даже в тех случаях, если она выполнялась в пренатальный и постнатальный периоды. Признаки, вызывающие особое беспокойство, – учащенное дыхание, цианоз. Половина детей с синдромом Дауна рождаются с пороками сердца. Наиболее часто наблюдают дефект межжелудочковой перегородки, общий открытый атриовентрикулярный канал, тетраду Фалло и фиброэластоз. У детей с синдромом Дауна симптомы ле-

гочной гипертензии при врожденных пороках сердца возникают раньше и чаще, чем у других детей, хотя справедливости ради следует отметить, что число осложнений в послеоперационном периоде и послеоперационная летальность у детей с синдромом Дауна не отличаются от статистических показателей других групп детей.

Строение верхних дыхательных путей при синдроме Дауна отличается сужением носо- и ротоглотки, евстахиевой трубы, наружного слухового прохода из-за гипоплазии средней части лица. В результате во сне может происходить обструкция ротоглотки корнем языка. У половины детей с синдромом Дауна выявляется апноэ во сне, хотя и в разные возрастные периоды. Синдром обструктивного апноэ во сне проявляется как полной остановкой, так и затруднениями дыхания во сне, сопровождающимся гиповентиляцией, гипоксемией. Данный синдром плохо диагностируется и довольно часто пропускается. Апноэ во сне приводит к вялости, сонливости в дневное время, проблемам в поведении, необычным позам (сидя или сон с запрокинутой головой), снижению темпов физического развития.

Для детей с синдромом Дауна характерны расстройства пищеварения: срыгивания, вздутие желудка, расстройства или задержка стула. Следует исключить у них атрезию пищевода, трахеопищеводный свищ, пилоростеноз, атрезию двенадцатиперстной кишки, болезнь Гиршпрунга. У некоторых детей диагностируют целиакию, что требует соблюдения аглиадиновой диеты. Целиакия может повлиять на рост, работу кишечника и поведение. Исключить целиакию следует при: разжиженном стуле; труднокупируемом запоре; медленном росте, потере веса; боли в животе или вздутии живота; изменении поведения или отклонении его от нормы. К общим проблемам относятся задержка прорезывания и отсутствие зубов, нарушение хода прорезывания молочных зубов.

Дети с синдромом Дауна склонны к инфекциям. Из-за повышенного риска инфекций (особенно – дыхательных путей) их защищают от любого ненужного контакта с больными родственниками и иными лицами. Нарушения системы иммунитета обычно связаны с клеточно-опосредованными иммунными реакциями, нарушениями фагоцитоза и антителообразования: снижено количество Т-хелперов (CD4), NK-клеток, уменьшена продукция интерлейкина-2; повышено количество циркулирующих активированных Т-клеток, гранулоцитов и интерлейкина-6.

У таких детей имеется риск развития серьезных заболеваний органов чувств, в связи с чем их неоднократно осматривают офтальмолог и ЛОР-врач с условием инструментального тестирования.

Из болезней глаз могут развиваться врожденная катаракта, нистагм, косоглазие, глаукома, кератоконус, блефарит и недостаточность носослезных протоков. Недостаточность или обструкция носослезного канала проявляется конъюнктивитом, слезотечением, при массаже носослезного мешочка выделяется слеза или гной. Консервативная терапия конъюнктивита заключается в массаже носослезного мешочка и местном лечении антибиотиками. В некоторых случаях проводят зондирование канала. Необходимы ранняя диагностика глаукомы и проведение хирургической коррекции. Своевременное использование заплат на глаза, очков или того и другого могут помочь вовремя исправить косоглазие.

Высокий риск потери слуха у таких детей возникает в связи с затруднением оттока жидкости из среднего уха из-за частых отитов. Повторный отит приводит к кондуктивной тугоухости и как следствие – к нарушению развития речи. Повышено выделение серы в ушном канале, возможны дефекты слуховых косточек, отмечается избыточное накопление жидкости в среднем ухе в связи с дисфункцией евстахиевой трубы. Показаны аудиограмма на 1-м месяце жизни и контроль слуха в динамике. Для лечения применяются как хирургические методы (аденэктомия), так и консервативные (катетеризация евстахиевой трубы, медикаментозное лечение).

Ребенок нуждается в проверке уровня гормонов щитовидной железы (он может быть снижен; оценивают уровень тиреотропного гормона – ТТГ) и наблюдении эндокринолога. Без тестирования гормональный дисбаланс щитовидной железы обнаружить трудно. Щитовидная железа перестает нормально функционировать у половины детей с синдромом Дауна при достижении подросткового возраста, у многих – еще раньше.

Ортопедическая патология. У детей с синдромом Дауна могут развиваться сколиоз, дисплазия тазобедренных суставов, подвывих или вывих бедра, неустойчивость коленной чашечки, плоскостопие. Характерно аномальное строение коллагена – белка, являющегося важным структурным компонентом сухожилий, хрящей, костей, кожи. Это обусловлено тем, что один из типов коллагена (VI) закодирован в гене, расположенном на 21-й хромосоме (collagen, typ VI, alpha 2; COL6A2; цитогенетический локус 22q23;3). Результат гиперпродукции этого гена – слабость связочного аппарата, приводящая к гипермобильности, неустойчивости суставов, их чрезмерной подвижности.

Особая проблема – нестабильность шейного отдела позвоночника. Неустойчивость суставов в сочетании с мышечной гипотонией влияет на темпы развития крупной и мелкой моторики в первые 10 лет жизни. Неустойчивость крупных суставов при-

водит к нарушению проприоцептивной чувствительности и трудностям координации движений. Моторные навыки у детей с синдромом Дауна проходят те же этапы развития, что и у обычных детей, но заметно медленнее. Нарушение проприоцептивной чувствительности способствует повышенному травматизму (Чубарова А.И., Семенова Н.А., 2010). При болях, ограничении движений рук, болях при повороте головы, ходьбе, появлении онемения или покалывания в руках или ногах, дисфункции кишечника или мочевого пузыря выполняют рентгенографию позвоночника. Рекомендуется следить за положением шеи и позвоночника при любых медицинских процедурах. Таким детям нужна ежедневная физическая активность.

Рекомендуется у всех детей периодически исследовать показатели клинических анализов крови и мочи. Для детей с синдромом Дауна после рождения характерно повышенное количество лейкоцитов и эритроцитов.

С раннего возраста детям с синдромом Дауна показано регулярное наблюдение у невролога. Оценивают неврологический статус, темпы психомоторного и речевого развития, при необходимости проводят электроэнцефалографию и другие специальные исследования.

Один из знаковых признаков синдрома Дауна – задержка нервно-психического развития, что прежде всего проявляется отсутствием необходимого прогресса в развитии речи. Хотя и с опозданием, большинство детей обучаются говорить хорошо, но пока речь затруднена, дети могут использовать суррогатные способы общения: язык жестов, картинки, чтение или даже средства электронной связи.

Расстройства поведения часто связаны с проблемами общения, но могут быть отражением иных причин, в том числе синдрома дефицита внимания и гиперактивности или аутизма. Задержка языковых навыков и скрытые оскорбления распространены больше, чем аутизм, но не должно быть спешки с постановкой диагноза. Наблюдаются социальная закрытость и деление всего на «хорошие и плохие прикосновения». Именно этим объясняется разница в том, как дети с синдромом Дауна играют и работают дома, в школе или на улице.

Дети с синдромом Дауна имеют особенности, которые меняются с возрастом, что необходимо учитывать при проведении бесед с родителями и определении тактики ведения таких пациентов (табл. 1).

Уход и лечение

Уход за детьми с синдромом Дауна предполагает определенную специфику кормления. Особенности строения челюстно-лицевого аппа-

рата, низкий мышечный тонус, незрелость нервной системы у новорожденных с синдромом Дауна обуславливают трудности грудного вскармливания. Следует поддерживать у матери желание кормить ребенка грудью или сцеженным грудным молоком как можно дольше. Младенца кормят медленно, всегда при строгом контроле, чтобы не возникло аспирации. Кормление сцеженным грудным молоком проводится по стандартной методике. Сохранять грудное вскармливание рекомендуется для укрепления иммунитета, профилактики отитов и нарушений речи. Обращают внимание на выработку позы, чтобы ребенок не засыпал и не испытывал дополнительного беспокойства. В более позднем периоде медицинский работник может помочь родителям решить вопрос о необходимости использования прикормов, пищевых добавок и витаминов.

Лекарств или терапии, необходимых всем больным с синдромом Дауна, не существует. Нет и лекарств или технологий лечения, которые позволяют «вылечить» такого пациента. Каждый младенец с синдромом Дауна уникален с точки зрения показателей здоровья, возможностей обучения. Индивидуальные возможности ребенка определяют организацию ухода и лечения. Меры помощи таким детям могут включать в себя как лекарственные средства, так и операции, что связано с наличием сопутствующих пороков развития. Для профилактики обструктивного апноэ рекомендуется поднимать головной конец кровати на 10° и укладывать ребенка на бок.

Очень важно для ребенка и его родителей иметь возможность получить консультацию от знакомых с этой проблемой врача или медсестры, так как для решения многих проблем часто требуется серьезная медицинская квалификация. В полном объеме соблюдаются сроки осмотра ребенка педиатром и врачами-специалистами, принятые для обычных детей в рамках диспансерного наблюдения (табл. 2).

Хорошо известна склонность лиц 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 детей.

У детей с интеллектуальной недостаточностью применяют и средства «когнитивной» фармакологии, хотя возможности здесь весьма ограничены. Медикаментозная терапия не может заменить традиционные педагогические и коррекционные методики и другие виды реабилитации, хотя ученые предполагают, что идентификация нейробиологической основы задержки интеллектуального развития или интеллектуальной недостаточности

Существенная медицинская информация о синдроме Дауна для родителей в зависимости от возраста ребенка

Возраст ребенка	Рекомендации медицинского и медико-социального характера
Пренатальный период (время до рождения)	Медико-генетическое консультирование семьи, желающей иметь потомство, для принятия осознанного решения о судьбе будущей беременности; если в дородовой период обнаружены синдром Дауна (трисомия 21) или любые другие хромосомные дефекты, семья должна получить необходимую информацию; внутриутробная диагностика порока сердца с помощью эхокардиографии позволит решить вопрос о месте родов и характере медицинской помощи, которая потребуется при родах
От рождения до 1 мес	Полное физическое обследование для подтверждения диагноза, могут потребоваться консультации специалистов других профилей; генетическое тестирование; если медосмотр после рождения позволяет поставить лишь предположительный диагноз, требуются консультация врача-генетика и хромосомный анализ Медико-психологическая помощь может включать в себя специализированную медицинскую помощь, физическую терапию и психологическое консультирование семьи Нервно-психическое развитие; уже в 1-й месяц жизни ребенка с синдромом Дауна начинают поиск организации, где проводится обучение по программам дополнительного развития детей
От 1 мес до 1 года	Регулярные консультации врача; дети наблюдаются у своего участкового врача и специалистов, четко соблюдают сроки посещений Постоянно контролируют рост, массу тела, индекс массы тела (ИМТ), окружность головы Прививки: соблюдают общепринятый календарь прививок (желательно использование комбинированных вакцин), включая ежегодные прививки от гриппа Социальная и психологическая поддержка; семьи нуждаются в дополнительной помощи, оформляется инвалидность; дети с синдромом Дауна посещают коррекционные классические или интегративные детские учреждения Реабилитация: используются специальные программы (остеопатия, массаж и др.); в отделениях восстановительного лечения организуют и другие необходимые процедуры Медико-генетическое консультирование (касается и других возрастных периодов); в случае планирования следующей беременности семья должна получить информацию о возможности риска рождения еще одного ребенка с синдромом Дауна; риск, как правило, низкий; уточняют, где имеется центр пренатальной диагностики
1 год – 5 лет	Диспансеризация; при ежегодных контрольных осмотрах уточняется перечень специалистов и анализов, обязательный для исполнения; обеспечивают внимание специалистов к известным проблемам; уточняют сроки прививок и туровых вакцинаций в зависимости от истории болезни ребенка Физический статус; особое внимание уделяют сердцу, проверяют слух (каждые 6 мес с аудиограммой и тимпанометрией, каждое ухо – отдельно), зрение, функцию щитовидной железы (анализ на ТТГ – ежегодно); исключаются анемия и сидеропения (анализы крови – ежегодно) Сон; дети с синдромом Дауна проходят оценку сна с 4 лет в сомнологическом центре (такие центры есть не во всех регионах страны)
5–13 лет	Диспансеризация; ежегодно составляют список посещений врачей и тщательно следуют ему Физический статус; при отсутствии проблем с сердцем в раннем возрасте в дополнительном обследовании в этом возрасте дети не нуждаются; по-прежнему контролируют слух (тестируют каждые 6–12 мес), зрение (осмотр офтальмолога – 1 раз в 2 года), функцию щитовидной железы (анализ на ТТГ проводят каждый год или чаще, если проявились симптомы болезни); исключаются анемия и сидеропения Поведение и психическое здоровье; помимо расстройств сна, у детей с синдромом Дауна обращают внимание на следующие поведенческие или психические отклонения от нормы: тревожность, трудности концентрации внимания, высокая физическая активность, плохое настроение /отсутствие интереса к труду, низкая эмоциональность, потеря навыков (ребенок не в состоянии делать то, что ранее освоил), непослушание, компульсивное поведение* и др. Социализация; дети нуждаются в дополнительной поддержке при переходе из начальной в среднюю школу; оценивают: школьные успехи и достижения, место в школьной иерархии; социальные навыки (социальная независимость): навыки самопомощи и чувства ответственности, побудительные мотивы к самостоятельности во время купания, гигиенических процедур и т.д.
13–18 лет и старше	Диспансеризация; ежегодно уточняют и соблюдают список посещений врачей Физикальный контроль; кардиолога посещают, если ребенок быстро устает или испытывает одышку в состоянии покоя или во время незначительных нагрузок или появляются новые симптомы; слух проверяют 1 раз в год, зрение – 1 раз в 3 года; анализ на ТТГ проводят каждый год или чаще, если проявились симптомы болезни; анализы крови повторяют ежегодно; при симптомах обструктивного апноэ во сне ребенка направляют в сомнологический центр Проблемы сексуальности и полового созревания; детям нужна помощь, чтобы правильно себя вести при соответствующих социальных контактах; в период полового созревания требуется обсудить: изменения в период полового созревания; управление сексуальным поведением (мастурбация и т.д.); гинекологические проблемы, прежде всего – уход для девочек; проблемы фертильности, контроль рождаемости, профилактика инфекций, передаваемых половым путем, риск для человека с синдромом Дауна иметь ребенка с синдромом Дауна Социализация; примерные темы бесед медицинского работника с родителями: успехи в школе и цели образования, включая план профессиональной подготовки (квалификация); проблемы опеки и долгосрочного материального обеспечения; устройство на работу и место проживания – семейные отношения, формирование группы общения и возможности самостоятельной жизни; самообслуживание и навыки самостоятельной жизни в обществе Для взрослых с синдромом Дауна характерна тенденция к раннему старению

* Компульсивное поведение – непреодолимое влечение к неблагоприятным поступкам, хотя и осознаваемым как неправильные.

Таблица 2

Сроки осмотра ребенка педиатром и врачами-специалистами в рамках диспансерного наблюдения

Специалист	Возраст, годы																		
	0-1 мес	1-12 мес	1-2	2-3	3-4	4-5	5-6	6-7	7-8	8-9	9-10	10-11	11-12	12-13	13-14	14-15	15-16	16-17	
Неонатолог	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Педиатр	12	4	1	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Невролог	1	2	3	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Ортопед	1	1	1	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Офтальмолог	1	1	1	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
ЛОР-врач	1	-	1	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Хирург	-	1	1	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Стоматолог	-	2	1	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Врач ЛФК	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
Логопед	-	-	-	1	-	-	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Психолог/ Педагог	-	-	1	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Дерматолог	-	-	-	1	-	-	1	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
Гинеколог	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Эндокринолог	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	1	-	1	-	1
Уроандролог	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	1	-	1
Антропометрия	1	11	1	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Ультразвуковое исследование	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Электро- кардиография	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Анализы	-	2	1	1	-	-	1	1	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Оценка полового развития	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	1	-	1	-	1	-	1
Флюорография	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1

Примечание. Цифры в колонках – число посещений.

(Продолжение на с. 28).

у детей с синдромом Дауна может открыть путь к определению успешной фармакологической стратегии в данной области (Carone G., 2011).

Нейробиологические особенности трисомии-21, такие как редукция плотности и пластичности синапсов, дисгенезия проводящих путей спинного мозга, сопровождается усилением синаптического сигнала и одновременным снижением фонового шума – это основная точка приложения «когнитивной» фармакологии. При синдроме Дауна во всех слоях и зонах коры головного мозга имеется врожденная слабость и дисгенезия нейронов при очевидной малочисленности малых интернейронов во 2-м, 3-м и 4-м слоях и пирамидных нейронов между слоями 3 и 4. Даже 10–15% улучшение показателей их работы по сравнению с первоначальными может считаться существенным эффектом у детей с синдромом Дауна, именно поэтому детям дошкольного и школьного возраста назначают ноотропные и психотропные препараты.

Ноотропные препараты. Довольно широко применяются в терапии таких детей с целью коррекции нарушений речевого развития и связанных с ними трудностей обучения пирацетам и его аналоги (стандартная доза – 80–120 мг на 1 кг массы тела в день). Говорить о значимых результатах лечения по большинству когнитивных и поведенческих показателей не приходится; выявляют тенденцию к улучшению пространственного восприятия и памяти. У 1/3 детей отмечают побочные эффекты: раздражительность, ажитацию, агрессивность, сексуальное возбуждение, нарушения сна.

Психотропные препараты (литий, бензодиазепины, трициклические антидепрессанты, селективные ингибиторы обратного захвата серотонина и др.) успешно применяют у взрослых с синдромом Дауна в лечении расстройств обсессивно-компульсивного характера, тревожного цикла, ажитации, психозов. В отношении детей подобных обнадеживающих результатов нет.

Гиперактивность, проблемы импульсивности и раздражительности, персеверации, стереотипии, расстройства аутистического спектра типичны для значительного числа детей с синдромом Дауна. Лишь антипсихотропные препараты II поколения (рисперидон, арипипразол, донепезил) могут реально облегчить симптомы аутистического спектра и поведенческие расстройства у таких детей школьного возраста (Carone G. et al., 2008; Kishnani P. et al., 2009).

Назначают препараты, улучшающие обменные процессы и двигательную активность, глутаминовую кислоту, церебролизин, тиреоидин, витамины группы В и др. Показаны занятия с педа-

гогом и логопедом для повышения возможности адаптации в обществе. Дети, как правило, обучаются в специализированных школах, однако они способны овладеть навыками самообслуживания и выполнять домашнюю работу.

Изучалась гормональная стимуляция роста у детей с синдромом Дауна (Anperen G. et al., 1999), но пока роль такой терапии остается спорной из-за отсутствия данных об отдаленных положительных результатах и вероятности развития осложнений (гипертония, гипергликемия). Поэтому гормональная терапия в качестве стандартного лечения задержки роста у детей с синдромом Дауна в целом не прижилась.

В 90-е годы XX века была пересмотрена направленность ранней помощи. В центр внимания поместили не изолированного от окружения ребенка с его особенностями, а «ребенка в контексте» – такого, каким он предстает во взаимодействии с окружающей средой. Соответственно акцент на обучение навыкам сменился акцентом на взаимодействие ребенка со средой. Именно такой подход находит отражение в практике программ ранней помощи, психологического консультирования. Яркий его пример – семейно-центрированная модель ранней помощи, разработанная специалистами Центра ранней помощи «Даунсайд Ап» и успешно распространяемая в российских регионах (Жиянова П.Л., 2008; Грозная Н.С., 2011). Принципиальное значение имеет участие родителей в Российской ассоциации Даун-синдром (общество родителей детей с синдромом Дауна).

Внедряются в практику результаты научных работ последних лет: Программы «непрерывный диалог», «отзывчивый» стиль взаимодействия родителей с детьми. В частности, родителей обучают технике развития речи, принятой в Канаде (It Takes Two to Talk: The Hanen Program for Parents. URL: <http://www.hanen.org/web/Portals>). Эффективно посещение занятий в центрах ранней педагогической помощи по программе Маккаури «Маленькие ступеньки» и т.д.

При синдроме Дауна занятия начинаются, как только поставлен диагноз, т.е. в возрасте нескольких недель. Благодаря применению новых методов обучения большинство детей с отставанием в умственном развитии стали жить более полноценной жизнью, многие получили возможность посещать обычные школы и т.д. Тем не менее прогноз при данном заболевании достаточно серьезный, так как продолжительность жизни больных зависит от наличия пороков внутренних органов и частоты инфекционных заболеваний.

Вакцинопрофилактика. Рекомендуются проводить вакцинацию согласно графикам, принятым для здоровых детей в конкретном регионе.

Проведено множество исследований, посвященных изучению эффективности вакцин у детей с синдромом Дауна. Большая их часть касалась вакцинации против вирусного гепатита А и В. Исследования выявили удовлетворительный иммунный ответ у детей с синдромом Дауна, привитых вакцинами против гепатита В (результаты вакцинации сравнивали с таковыми в контроле). Поэтому прививать детей с синдромом Дауна целесообразно, а само по себе это заболевание не является противопоказанием для вакцинации.

В настоящее время ставят вопрос о полном излечении синдрома Дауна. Сама постановка данного вопроса стала возможной благодаря получению экспериментальной модели болезни. Впервые связь между 21-й хромосомой человека и 16-й хромосомой мыши была установлена в 1979 г., и вскоре мыши, несущие добавочную копию мышшиной хромосомы 16 (сокращенное обозначение – Ts16), были признаны потенциально пригодной моделью для изучения синдрома Дауна (Асанов А.Ю. и др., 2009; Buckley F., 2008 и др.).

С начала 1990-х годов интенсивно изучается мышшиная модель Ts65Dn с добавочной копией части мышшиной хромосомы 16, которая соответствует части 21-й хромосомы человека. Модель Ts65Dn имеет многие признаки, вполне сравнимые с фенотипическими проявлениями синдрома Дауна у человека, включая проблемы обучения и памяти, нейроанатомические и другие характеристики.

Еще более точная модель синдрома Дауна – мышши линии Dp(16)1Yu, у которых часто встречаются пороки сердца, сравнимые с таковыми при синдроме Дауна у человека, проблемы с обучением и памятью.

Международная команда врачей из ряда стран Европы разработала руководство по наблюдению за лицами с синдромом Дауна [Health care guidelines for people with Down syndrome/ A. Resore-Quartino et al. European Dawn Syndrome Association (EDSA), 2006]. В нем определены сроки проведения у больных разных возрастов определенных медицинских исследований с целью предотвращения осложнений, ухудшающих состояние пациентов. Однако работа над этой программой, призванной стать базисным документом для разработки соответствующих стандартов в каждой конкретной стране, продолжается. В настоящее время этим занимается, в том числе, Международное объединение медиков, работающих в области изучения синдрома Дауна (International Down Syndrome Medical Interest Group).

Рекомендуемая литература

Айвазян Е.Б., Одиноква Г.Ю. Феномен «непрекращающийся диалог» и его роль в развитии ребенка раннего возраста с синдромом Дауна // Синдром Дауна XXI век. – 2012; 1: 13–17.

Асанов А.Ю., Прытков А.Н., Маклыгина Ю.Ю. Моделирование синдрома Дауна // Синдром Дауна XXI век. – 2009; 2: 6–9.

Грозная Н.С. Из истории развития ранней помощи // Синдром Дауна XXI век. – 2011; 2: 3–8.

Кафенгауз Б.Ю. Ребенок с наследственным синдромом: опыт воспитания. – М.: Практическая медицина, 2008. – 2087 с.

Мерзлова Н.Б., Серова И.А., Ягодина А.Ю. Сестринский процесс при синдроме Дауна у новорожденных // Медицинская сестра. – 2013; 7: 9–17.

Ребенок с синдромом Дауна. Новое руководство для родителей. Под ред. С.Дж. Скаллеран. – М.: Благотворительный фонд «Даунсайд Ап», 2012. 2-е изд. – 424 с.

Синдром Дауна. Медико-генетический и социально-психологический портрет. Под ред. Ю.И. Барашнева. – М.: Триада-Х, 2007. – 280 с.

Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей. – М.: Триада-Х, 2009. – 432 с.

Урядницкая Н.А. Синдром Дауна: особенности нейроанатомии // Синдром Дауна XXI век. – 2012; 1: 10–13.

Чубарова А.И., Семенова Н.А., Катюхина А.В. Медицинское наблюдение за ребенком с синдромом Дауна // Синдром Дауна XXI век. – 2010; 2: 11–14.

Buckley F. Modelling Down syndrome // Down Syndrome Research and Practice. – 2008; 12 (Issue 2): 98–102.

Capone G. Pharmacotherapy for children with Down syndrome. Neurocognitive Rehabilitation of Down Syndrome: Early Years / J.-A. Rondal, J. Perera, D. Spiker (Eds.). Cambridge (UK): Cambridge University Press, 2011. – P. 96–116.

Kishnani P., Sommer B., Handen B. et al. The efficacy, safety, and tolerability of donepezil for the treatment of young adults with Down syndrome // Am. J. of Medical Genetics. – 2009; 149: 1641–1654.

DOWN SYNDROME

Professor K.I. Grigoryev, MD¹; Professor O.F. Vykhristyuk, MD¹; A.M. Egorenkov, Cand. Med. Sci.²

¹N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow

²City Children's Polyclinic One Hundred Forty-Five, Moscow Healthcare Department

The paper presents the picture of Down syndrome in children with this condition and the information a nurse needs to be aware of while taking care of these children and the advice given during her conversation with their parents.

Key words: Down syndrome, etiology, control, conversations with parents, care.