



# МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЯЗАНСКОЙ ОБЛАСТИ

## П Р И К А З

21.06.2019

№ 920

### **О совершенствовании оказания медицинской помощи детям, родившимся с хромосомной патологией (синдром Дауна), на территории Рязанской области.**

В целях улучшения качества оказания медицинской помощи детям с хромосомной патологией (синдром Дауна), совершенствования оказания ранней помощи детям, повышения эффективности сопровождения семьи, воспитывающей ребенка с синдромом Дауна, создания оптимальных условий для гармоничного развития ребенка

#### **П Р И К А З Ы В А Ю:**

1. Утвердить Протокол объявления диагноза при рождении ребенка с хромосомной патологией (синдром Дауна), согласно Приложению № 1 к настоящему приказу.

2. Утвердить Рекомендации по диспансерному наблюдению детей с хромосомной патологией (синдром Дауна), согласно Приложению № 2 к настоящему приказу.

3. Утвердить Информацию для законных представителей ребенка «Общие сведения о синдроме Дауна», согласно Приложению № 3 к настоящему приказу.

4. Главным врачам учреждений родовспоможения и медицинских организаций государственной системы здравоохранения организовать работу в соответствии с приказом.

5. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на заместителя министра В.В. Хоминца.

Министр

А.А. Прилуцкий

к приказу министерства здравоохранения  
Рязанской области  
от 21.06.2019 № 910

## ПРОТОКОЛ

### **объявления диагноза при рождении ребенка с хромосомной патологией (синдром Дауна)**

Настоящий протокол регулирует вопросы корректного отношения медицинского персонала медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов, и медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь детям, к женщине (Родственникам) при рождении у нее ребенка с подозрением на хромосомную патологию (синдром Дауна), а также организацию обследования новорожденного для подтверждения патологии с последующим объявлением законным представителям ребенка диагноза в целях дальнейшего сопровождения семьи, профилактики социального сиротства, проведения мероприятий для полноценного развития ребенка и, при необходимости, своевременного лечения.

**В родильном зале** после рождения ребенка акушерка показывает новорожденного матери и выкладывает на живот родильнице для кожного контакта при отсутствии противопоказаний стороны ребенка и матери. В конце первого часа после рождения ребенок прикладывается к груди матери. В течение всего этого периода врач-неонатолог оценивает состояние новорожденного. По истечении времени кожного контакта (до 2 часов) ребенку проводится первичная обработка, антропометрия и осмотр врача. Мать ребенка информируют о весе и росте ее ребенка, при подозрении (по фенотипическим признакам) на синдром Дауна врач-неонатолог сообщает ей о внешних особенностях ребенка (необычные ушки, разрез глаз, короткая шея, широкое переносье и др.), если они ярко выражены или женщина сама задает вопросы о малыше, и предлагает обсудить это в палате после динамического наблюдения за ребенком. Слова «подозрение на синдром Дауна» категорически не озвучиваются.

**В палате** в течение первых суток врач-неонатолог и психолог (при наличии специалиста в медицинской организации) проводят беседу с женщиной о подозрении на синдром Дауна у ее ребенка (в присутствии родственников по желанию родильницы). Беседа должна происходить в условиях конфиденциальности, в отдельном помещении, вместе с ребенком. Разговор должен происходить в спокойном, повествовательном тоне.

Запрещается:

- обсуждать в беседе с родителями тему отказа от ребенка;
- разлучать ребенка с матерью без медицинских показаний;
- излагать субъективное видение перспектив жизни ребенка и семьи;
- высказывать личное мнение и прогнозы.

Матери ребенка (родственникам) должны быть представлены общие сведения о синдроме Дауна (приложение № 3). Психолог оказывает родильнице необходимую психологическую помощь.

При рождении ребенка с подозрением на хромосомную патологию (синдром Дауна) в медицинских организациях Рязанской области врач-неонатолог в течение первых суток уведомляет женщину о необходимости проведения ребенку подтверждающей лабораторной диагностики (анализ крови на кариотип).

**После выписки из родильного дома** ребенок в течение 1-го месяца жизни должен быть проконсультирован врачом-генетиком медико-генетической консультации ГБУ РО «Городская клиническая больница № 10».

Врач-генетик проводит медико-генетическое консультирование по предполагаемому диагнозу хромосомной патологии (синдром Дауна) и проводит цитогенетическое исследование для подтверждения диагноза.

Объявление окончательного диагноза законным представителям ребенка проводится врачом-генетиком на приеме в медико-генетической консультации ГБУ РО «Городская клиническая больница № 10». По результатам объективного осмотра и цитогенетического исследования (при подтверждении диагноза) семье проводится медико-генетическое консультирование по выявленной хромосомной патологии в процессе которого оглашается уточненный диагноз, разъясняется суть патологии, возможные причины ее возникновения, методы реабилитации ребенка, определяется риск повторного рождения больного ребенка. выдается справка по дальнейшему наблюдению, вручается брошюра с координатами СРОО «Солнечные дети».

При работе медицинских работников (врачи-неонатологи, педиатры, акушеры-гинекологи, акушерки, медицинские сестры акушерских стационаров и отделений патологии новорожденных) психологов с родителями детей с синдромом Дауна рекомендуется использовать информационные материалы (приложение № 3).



Логопед				1	1	1	1													
Психолог-педагог			1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Дерматовенеролог				1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Акушер-гинеколог				1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Детский эндокринолог											1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Детский кардиолог																				
Детский уролог-андролог				1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1

Таблица № 2. Проблемы, требующие особого внимания специалистов.

Возраст	Проблемы
Пренатальный период	<ul style="list-style-type: none"> <li>Медико-генетическое консультирование. Если во время беременности у ребенка обнаружен синдром Дауна (трисомия 21) или любые хромосомные дефекты, женщина должна получить необходимую информацию, чтобы принять осознанное решение о продолжении или прерывании беременности.</li> <li>Внутриутробная диагностика порока сердца с помощью эхокардиографии позволяет решить вопрос о выборе учреждения для будущих родов и характере медицинской помощи.</li> </ul>
От рождения до 1 месяца	<ul style="list-style-type: none"> <li>Полное физическое обследование для подтверждения диагноза. Могут потребоваться консультации специалистов других медицинских направлений.</li> <li>Генетическое тестирование. Если медосмотр новорожденного позволяет поставить лишь предварительный диагноз, то для достоверной диагностики требуется консультация врача-генетика и хромосомный анализ.</li> <li>Медико-психологическая помощь включает специализированную медицинскую поддержку, физическую терапию и психологическое консультирование семьи.</li> <li>Нервно-психическое развитие. Уже в первый месяц жизни ребенка нужно использовать дополнительные развивающие программы.</li> </ul>

От месяца до года	<ul style="list-style-type: none"><li>• Регулярные консультации врача. Дети наблюдаются у своего участкового врача и специалистов, четко соблюдают сроки посещений.</li><li>• Постоянный контроль роста ребенка. Измерения включают также показатели веса, индекса массы тела, размеров окружности головы.</li><li>• Прививки в соответствии с общероссийским календарем прививок (желательно с использованием комбинированных вакцин), включая ежегодные прививки от гриппа.</li><li>• Медико-социальная реабилитация и психологическая поддержка. Семьи нуждаются в дополнительной помощи, ребенку оформляется инвалидность. Дети посещают коррекционные классические или интегрированные детские учреждения. Необходимо использование специальных программ: остеопатии, массажа и др. В отделе назначены восстановительного лечения организуют и другие необходимые процедуры.</li><li>• Медико-генетическое консультирование (этот пункт касается и других возрастных периодов). В ситуации планирования следующей беременности семья должна получить информацию о возможном риске рождения еще одного ребенка с синдромом Дауна. Этот риск, как правило невелик, но пройти обследование все же требуется.</li></ul>
1 год – 5 лет	<ul style="list-style-type: none"><li>• Диспансеризация. Во время ежегодных контрольных осмотров уточняется обязательный для исполнения перечень консультаций специалистов и анализов. Нужно сосредоточить внимание врачей на известных проблемах: проверить сердце, слух (каждые 6 месяцев с аудиограммой и тимпанометрией, каждое ухо отдельно), зрение, работу щитовидной железы (анализ на ТТГ – ежегодно). Исключается анемия и сидеропения (снижение содержания железа в плазме крови) – анализы крови ежегодно. Уточняют сроки прививок и проводят вакцинацию.</li><li>• Сон. У детей с синдромом Дауна необходимо исключить ночное апноэ.</li></ul>

<p>5 – 13 лет</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Диспансеризация проводится обязательно. При отсутствии у ребенка проблем с сердцем дополнительного обследования не требуется. Контролируют слух (тест – каждые 6 – 12 месяцев), зрение (осмотр офтальмолога – 1 раз в 2 года), работу щитовидной железы (анализ на ТТГ проводят каждый год, или чаще, если проявились симптомы болезни). Ребенка наблюдает травматолог-ортопед.</li> <li>• Поведение и психическое здоровье. Помимо расстройства сна, обращают внимание на поведенческие и психические отклонения: тревожность, трудность концентрации внимания, гиперактивность, плохое настроение/отсутствие интереса к обучению, потеря навыков (ребенок не в состоянии делать то, что уже освоил), непослушание, компульсивное поведение и др.</li> <li>• Социализация. Дети нуждаются в дополнительной поддержке при переходе из начальной в среднюю школу. Оценивают: <ul style="list-style-type: none"> <li>- школьные успехи и достижения, место в школьной иерархии;</li> <li>- социальные навыки (социальная независимость);</li> <li>- навыки самопомощи и чувства ответственности;</li> <li>- стремление к самостоятельности во время купания, гигиенических процедур и т.д.</li> </ul> </li> </ul>
<p>13 – 18 лет</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Диспансеризация проводится регулярно. Если появилась одышка в состоянии покоя и при физических нагрузках, требуется консультация детского кардиолога. Слух проверяют раз в год, зрение па в 3 года. Анализ на ТТГ проводят каждый год, или чаще, если проявились симптомы болезни. Анализы крови повторяют ежегодно.</li> <li>• Проблемы сексуальности и полового созревания. Детям с синдромом Дауна требуется помощь, чтобы научиться себя правильно вести. Период полового созревания включает внимание к темам: <ul style="list-style-type: none"> <li>- изменения в период полового созревания и управление сексуальным поведением;</li> <li>- гинекологические проблемы, прежде всего, уход для девочек;</li> </ul> </li> </ul>



	<p>- проблем фертильности, контроля рождаемости, профилактики инфекций, передающихся половым путем, риска для человека с синдромом Дауна родить ребенка с синдромом Дауна.</p> <p>* Социализация. Примерные темы для бесед с родителями:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- успехи в школе и цели образования, включая план профессиональной подготовки (квалификация);</li><li>- проблемы опеки и долгосрочного материального обеспечения;</li><li>- устройство на работу и место проживания — семейные отношения, формирование группы общения и возможности самостоятельной жизни;</li><li>- самообслуживание и навыки самостоятельной жизни в обществе.</li></ul>
--	---



### **Общие сведения о синдроме Дауна**

(предоставляется законным представителям ребенка в учреждении родовспоможения).

Синдром Дауна - самая распространенная генетическая патология человека. Она обусловлена наличием в клетках организма дополнительной 21 хромосомы. В большинстве случаев синдром не является наследственным и хромосомный набор в клетках родителей в норме. Это случайность и ничьей вины в его возникновении нет. Лишняя 21 хромосома обуславливает появление ряда физиологических особенностей, вследствие которых ребенок будет медленно развиваться и несколько позже сверстников проходить общие для всех детей этапы развития.

Синдром встречается с частотой 1 случай на 700-800 родов. Его частота не зависит от пола ребенка, расовой и национальной его принадлежности, вредных привычек родителей.

Дети с данной патологией обучаемы. Подавляющее их большинство может научиться ходить, говорить, приобрести навыки самообслуживания, освоить компьютер, говорить на иностранных языках.

Они гораздо лучше реализуют свой потенциал, если живут дома в атмосфере любви и заботы. В этом случае у них есть возможность заниматься по программе ранней помощи и получить качественное медицинское сопровождение, ходить в детский сад и школу, дружить со сверстниками и комфортно себя чувствовать в обществе, заниматься музыкой и спортом.

Детей с синдромом Дауна вылечить нельзя, но можно помочь им адаптироваться в социальной среде и стать достойными членами общества.