

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказ Міністерства охорони
здоров'я України
20.10.2015 № 685

**УНІФІКОВАНИЙ КЛІНІЧНИЙ ПРОТОКОЛ
ПЕРВИННОЇ, ВТОРИННОЇ (СПЕЦІАЛІЗОВАНОЇ)
ТА ТРЕТИННОЇ (ВИСОКОСПЕЦІАЛІЗОВАНОЇ)
МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ**

СИНДРОМ ДАУНА

ВСТУП

Основною метою уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги (УКПМД) «Синдром Дауна» є створення єдиної комплексної та ефективної системи надання медичної допомоги пацієнтам із синдромом Дауна та їх родинам.

УКПМД розроблений на основі адаптованої клінічної настанови «Синдром Дауна», яка ґрунтується на принципах доказової медицини з урахуванням сучасних міжнародних рекомендацій, відображених у клінічних настановах – третинних джерелах, а саме:

1. «Clinical Report Health Supervision for Children With Down Syndrome» (2011).

2. Practice Guidelines for Communicating a Prenatal or Postnatal Diagnosis of Down Syndrome: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors (2011).

3. Down Syndrome Health Care Guidelines: International Down Syndrome Medical Interest Group (2011).

4. Health Care Guidelines for People with Down Syndrome: European Down Syndrome Association (2011).

5. Screening for Down's syndrome: UK NSC Policy recommendations 2011-2014. Model of Best Practice (2011).

6. Down Syndrome. Harold Chen (2014).

7. What are common treatments for Down syndrome? National Institutes of Health, USA (2015).

Ознайомитися з адаптованою клінічною настановою «Синдром Дауна» можна за посиланням <http://www.dec.gov.ua/mtd/reestr.html>.

За формою, структурою та методичними підходами щодо використання вимог доказової медицини УКПМД відповідає вимогам «Методики розробки та провадження медичних стандартів (уніфікованих клінічних протоколів) медичної допомоги на засадах доказової медицини», затвердженої наказом МОЗ України № 751 від 28 вересня 2012 року та зареєстрованої в Міністерстві юстиції України 29.11.2012 за № 2001/22313.

УКПМД розроблений мультидисциплінарною робочою групою, до якої увійшли представники різних медичних спеціальностей: лікарі загальної практики-сімейні лікарі, лікарі-педіатри, лікарі-психіатри, лікарі-психіатри дитячі, лікарі-неврологи, лікарі-неврологи дитячі, лікарі-генетики, лікарі-терапевти, лікарі-отоларингологи, лікарі-отоларингологи дитячі, лікарі-гематологи, лікарі-гематологи дитячі, а також інші спеціалісти, які надають медичну допомогу пацієнтам із синдромом Дауна.

Відповідно до ліцензійних вимог та стандартів акредитації у закладах охорони здоров'я (ЗОЗ) має бути наявний Локальний протокол медичної допомоги (ЛПМД), що визначає взаємодію структурних підрозділів ЗОЗ, медичного персоналу тощо (локальний рівень).

Перелік скорочень, що використовуються у протоколі

АФП	альфа-фетопротеїн
ЕКГ	електрокардіограма
ЗОЗ	заклад охорони здоров'я
КМП	клінічний маршрут пацієнтів
КТР	куприко-тім'яний розмір
ЛПМД	локальний протокол медичної допомоги
МКХ-10	Міжнародна статистична класифікація захворювань та пов'язаних порушень стану здоров'я (10-е видання)
МОЗ України	Міністерство охорони здоров'я України
НАМН України	Національна академія медичних наук України
УЗД	ультразвукове дослідження
УКПМД	уніфікований клінічний протокол медичної допомоги
FISH-аналіз	аналіз інтерфазної флуоресцентної гібридизації in situ
IQ	коефіцієнт інтелекту

I. ПАСПОРТНА ЧАСТИНА

1.1. Діагноз: Синдром Дауна.

1.2. Код МКХ-10: Q.90. Синдром Дауна.

1.3. Протокол призначений для лікарів загальної практики-сімейних лікарів, лікарів-педіатрів дільничних, лікарів-терапевтів дільничних, лікарів-акушерів-гінекологів, лікарів-неонатологів, лікарів-генетиків, лікарів-неврологів, лікарів-кардіологів, лікарів-кардіоревматологів, лікарів-ендокринологів, лікарів-отоларингологів, лікарів-гастроентерологів, хірургів, ортопедів-травматологів, лікарів-офтальмологів, лікарів-психіатрів, лікарів-гематологів, лікарів-імунологів, лікарів-психологів (у тому числі дитячих).

1.4. Мета протоколу: організація надання спеціалізованої медичної допомоги особам із синдромом Дауна з моменту підозри або встановлення діагнозу на пренатальному та постнатальному етапі життя, зменшення смертності, поліпшення процесу соціалізації, зниження ступеня інвалідизації, підвищення якості життя та працездатності дорослих із синдромом Дауна.

1.5. Дата складання протоколу: жовтень 2015 року.

1.6. Дата перегляду протоколу: жовтень 2018 року.

1.7. Список та контактна інформація осіб, які брали участь у розробці протоколу:

Кравченко Василь Віталійович	в.о. директора Медичного департаменту МОЗ України, голова робочої групи;
Горовенко Наталія Григорівна	завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Генетика медична» відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 №196-к, заступник голови з клінічних питань;
Талаєва Тетяна Володимирівна	в.о. Генерального директора Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», д.мед.н., професор, заступник голови робочої групи з координації діяльності мультидисциплінарної робочої групи;
Ліщишина Олена Михайлівна	директор Департаменту стандартизації медичних послуг Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», ст.н.с., к.мед.н., заступник голови робочої групи з методологічного супроводу;
Горова Елла Володимирівна	заступник начальника управління – начальник відділу контролю якості медичної допомоги управління ліцензування та якості медичної допомоги МОЗ України;

Арбузова Світлана Борисівна	директор Комунальної лікувально-профілактичної установи «Донецький обласний спеціалізований центр медичної генетики та пренатальної діагностики», голова Проблемної комісії МОЗ України та НАМН України «Медична генетика», член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор;
Бекетова Галина Володимирівна	завідувач кафедри дитячих та підліткових захворювань Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Педіатрія» відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 №196-к;
Бережний В'ячеслав Володимирович	завідувач кафедри педіатрії № 2 Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор;
Бухановська Тетяна Миколаївна	доцент кафедри сімейної медицини та амбулаторно-поліклінічної допомоги Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, к.мед.н.;
Волосовець Ірина Петрівна	головний спеціаліст відділу організації медичної допомоги дітям управління медичної допомоги матерям і дітям Медичного департаменту МОЗ України;
Донська Світлана Борисівна	завідувач центру дитячої онкогематології і трансплантації кісткового мозку Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ», к.мед.н., доцент, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча гематологія» відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 №196-к;
Коломейчук Валентина Миколаївна	начальник управління медичної допомоги матерям і дітям Медичного департаменту МОЗ України;
Косаковський Анатолій Лук'янович	завідувач кафедри дитячої отоларингології, аудіології та педіатрії Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча отоларингологія» відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 № 196-к;

Куркевич Андрій Казимирович	завідувач науково-діагностичного відділу координації наукових досліджень, впровадження та захисту прав інтелектуальної власності, підготовки та підвищення кваліфікації кадрів Державної установи «Науково-практичний медичний центр дитячої кардіології та кардіохірургії МОЗ України», к.мед.н.;
Марценковський Ігор Анатолійович	завідувач відділу психічних розладів дітей та підлітків Українського науково-дослідного інституту соціальної і судової психіатрії та наркології МОЗ України, доцент кафедри дитячої неврології та медико-соціальної реабілітації Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, к.мед.н., головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча психіатрія» відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 № 196-к, заступник голови робочої групи з клінічних питань у дітей;
Матюха Лариса Федорівна	завідувач кафедри сімейної медицини та амбулаторно-поліклінічної допомоги Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Загальна практика – сімейна медицина» відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 № 196-к;
Напреєнко Олександр Костянтинович	завідувач кафедри психіатрії Національного медичного університету імені О.О. Богомольця, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Психіатрія і наркологія» відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 № 196-к;
Нетяженко Василь Захарович	завідувач кафедри пропедевтики внутрішніх хвороб № 1 Національного медичного університету імені О.О. Богомольця, член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Терапія» відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 № 196-к;
Процюк Ольга Вікторівна	доцент кафедри сімейної медицини та амбулаторно-поліклінічної допомоги Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика;
Терещенко Лариса Степанівна	начальник відділу організації медичної допомоги дітям управління медичної допомоги матерям і дітям Медичного департаменту МОЗ України;

- Шунько
Єлизавета
Євгенівна завідувач кафедри неонатології Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Неонатологія» відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 № 196-к;
- Ященко Юрій
Борисович завідувач наукового відділу організації медичної допомоги Державної наукової установи «Науково-практичний центр профілактичної та клінічної медицини» Державного управління справами, професор кафедри неонатології Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Педіатрія» відповідно до наказу МОЗ України від 25.03.2015 № 83-к.

Методичний супровід та інформаційне забезпечення

- Горох Євгеній
Леонідович начальник відділу якості медичної допомоги та інформаційних технологій Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», к.т.н.;
- Мельник Євгенія
Олександрівна начальник відділу доказової медицини Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»;
- Мігель Олександр
Володимирович завідувач сектору економічної оцінки медичних технологій Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»;
- Черніцька Марина
Віталіївна провідний фахівець відділу доказової медицини Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»;
- Шилкіна Олена
Олександрівна начальник відділу методичного забезпечення новітніх технологій у сфері охорони здоров'я Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України».

Адреса для листування: Департамент стандартизації медичних послуг Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», м. Київ. Електронна адреса: medstandards@dec.gov.ua.

Електронну версію документу можна завантажити на офіційному сайті Міністерства охорони здоров'я України <http://www.moz.gov.ua> та на сайті <http://www.dec.gov.ua>.

Рецензенти:

Абатуров
Олександр
Євгенович

завідувач кафедри педіатрії 1 та медичної генетики
Державного закладу «Дніпропетровська медична академія
Міністерства охорони здоров'я України», д.мед.н.,
професор;

Хіміон Людмила
Вікторівна

завідувач кафедри сімейної медицини Національної
медичної академії післядипломної освіти імені
П.Л. Шупика, д.мед.н., доцент.

1.8. Коротка епідеміологічна інформація

Частота народжуваності дітей з синдромом Дауна в середньому становить 1 випадок на 600-700 новонароджених. Згідно зі звітом Центру медичної статистики МОЗ України, щорічно реєструються 400-450 дітей із встановленим синдромом Дауна у віці до 1-го року. У 2014 році в Україні було зареєстровано 390 дітей з синдромом Дауна.

Протягом 2014 року в Україні встановлено статус інвалідів 4063 дітям до 17 років включно внаслідок синдрому Дауна. Розподіл в окремих вікових групах внаслідок синдрому Дауна становить: 0-2 роки – 857 осіб, 3-6 років – 1248 осіб, 7-14 років – 1649 осіб, 15-17 років – 309 осіб. Відомості щодо кількості осіб з синдромом Дауна старше 18-ти років в Україні відсутні.

Приблизно у 95% дітей синдром Дауна є спорадичним та зумовлений наявністю додаткової хромосоми 21 - регулярна трисомія 21. У приблизно 3-4% осіб з фенотипом синдрому Дауна додатковий хромосомний матеріал є результатом незбалансованої транслокації між хромосомою 21 та іншою акроцентричною хромосомою, зазвичай хромосомою 14. У решти 1-2% осіб з фенотипом синдрому Дауна присутня комбінація 2-х клітинних ліній: одна нормальна, а інша з трисомією 21. Цей тип порушення називають мозаїцизмом. Фенотипічні прояви синдрому Дауна не залежать від цитогенетичної форми захворювання, але ступінь фенотипічних та клінічних проявів може бути меншим у випадках мозаїчного каріотипу.

II. ЗАГАЛЬНА ЧАСТИНА

Особливості процесу надання медичної допомоги

Синдром Дауна – це хромосомна аномалія, що виникає через наявність «додаткових» копій генів у 21-й хромосомі, і може бути представлена трисомією 21, мейотичне нерозходження (код МКХ-10: Q90.0), трисомією 21, мозаїцизм (мітотичне нерозходження) (код МКХ-10: Q90.1), трисомією 21, транслокація (код МКХ-10: Q90.2). Відома велика кількість ускладнень, що можуть супроводжувати цей «поширений варіант геному людини». Кожна особа з синдромом Дауна має індивідуальну комбінацію тільки кількох з усіх можливих медичних, когнітивних і таких, що можуть бути пов'язані з цим синдромом, порушень.

Діти з синдромом Дауна можуть мати вроджені вади та анатомічні аномалії, що потребуватимуть відновного лікування згідно з відповідними медико-технологічними документами.

Дорослі з синдромом Дауна з високим рівнем функціонування здатні жити самотійно, створювати родину, керувати транспортним засобом та отримувати середню спеціальну та вищу освіту.

Усім вагітним жінкам, незалежно від віку, необхідно пропонувати пройти скринінг на виявлення синдрому Дауна у плода.

III. ОСНОВНА ЧАСТИНА
3.1. ДЛЯ ЗАКЛАДІВ, ЩО НАДАЮТЬ ПЕРВИННУ МЕДИЧНУ ДОПОМОГУ

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
1. Профілактика		
Рекомендовано планування вагітності до строку настання ризиків.	Ризик народження дитини з синдромом Дауна підвищується пропорційно материнському віку. Вік матері старше 35 років є найбільш вагомим фактором ризику для синдрому Дауна.	<ol style="list-style-type: none"> 1. При плануванні вагітності перевірити наявність у подружжя факторів ризику народження дитини з синдромом Дауна (див. розділ IV, п. 4.1.). 2. Забезпечити своєчасне проведення пренатального скринінгу у ранні строки вагітності з наступним проведенням медико – генетичного консультування всім вагітним незалежно від віку. 3. Направити на генетичне консультування подружню пару, яка планує вагітність та входить до групи ризику (див. розділ IV, п. 4.1.).
2. Діагностика		
Діагноз синдрому Дауна встановлюється тільки у ЗОЗ, що надають медико-генетичну допомогу.	Остаточне рішення стосовно вибору конкретної діагностичної процедури повинен приймати лікар з урахуванням клінічного стану пацієнта та можливостей для проведення заходів діагностики і лікування у медичному закладі.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Визначити належність вагітної до групи ризику (див. розділ IV, п. 4.1.). 2. При виявленні ризиків направити на медико-генетичну консультацію до лікаря-генетика ЗОЗ, що надає третинну медичну допомогу.
3. Медичне спостереження вагітної у разі встановлення пренатального діагнозу синдрому Дауна		
У випадках ранньої пренатальної діагностики	Наявні докази, що синдром Дауна може бути виявлений пренатально у	<ol style="list-style-type: none"> 1. Моніторинг виконання лікарських призначень. 2. Своєчасне скерування

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
<p>обговорення може включати питання продовження або припинення вагітності, виховання дитини у родині, виховання дитини у закладах інтернатного типу або її усиновлення. Батьків, які вважають, що вони не спроможні виховувати дитину з особливими потребами, необхідно скерувати до служби у справах дітей.</p>	<p>95% випадків за умови проведення масового пренатального скринінгу 1 триместру (див. розділ IV, п. 4.2.).</p>	<p>пацієнта до ЗОЗ, що надає вторинну/третинну медичну допомогу. 3. Ознайомлення майбутніх батьків з графіком перевірок здоров'я дитини після народження (див. розділ IV, п. 4.11). 4. Сумісне спостереження вагітної з акушером-гінекологом ЗОЗ, що надає вторинну медичну допомогу (див. розділ IV, п. 4.1.-4.8.). 5. Інформаційна та психологічна підтримка сім'ї у вигляді рекомендацій та роздаткових матеріалів (Додатки 1, 5). 6. При збереженні вагітності розроблення плану пологів та неонатального медичного контролю з акушером і родиною.</p>
<p>4. Медичне спостереження пацієнтів із встановленим постнатальним діагнозом синдрому Дауна</p>		
<p>Повинні бути забезпечені стандартні щеплення і, при необхідності, індивідуальний графік щеплень. Повинні бути розглянуті конкретні прояви синдрому Дауна та пов'язані з ним стани.</p>	<p>Особи з синдромом Дауна мають більші ризики розвитку медичних проблем і станів. Багато з цих асоційованих станів можуть потребувати негайного втручання з народження, періодичного лікування протягом усього дитинства і підліткового періоду або тривалого лікування протягом усього життя.</p>	<p>1. Після одержання постнатального цитогенетичного аналізу внесення підтвердженого діагнозу до медичної картки дитини (форма 112/о). 2. Клінічне та лабораторне обстеження дитини з метою виключення вроджених патологій. (див. розділ IV, п. 4.11.-4.13.; Додаток 4). 3. Контроль стану здоров'я дитини у різних вікових групах (див. розділ IV, п. 4.11.-4.13.; Додатки 3, 4,</p>

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
		<p>7).</p> <p>4. Проведення профілактичних щеплень відповідно до наказу МОЗ України від 11.08.2014 р. № 551 «Про удосконалення проведення профілактичних щеплень в Україні». В разі необхідності, профілактичні щеплення за індивідуальним графіком.</p> <p>5. Нормативи динаміки зросту та ваги дітей з синдромом Дауна наведені (Додаток 2).</p> <p>6. Надання рекомендацій з вигодовування (грудне вигодовування, проблеми ковтання, введення прикорму тощо).</p> <p>7. Ранні втручання: фізіотерапія, лікувальна фізична культура, масаж, заняття з логопедом (див. п. 4.14.-4.20.).</p>
5. Диспансеризація		
<p>Диспансеризація осіб з синдромом Дауна проводиться у закладах вторинної медичної допомоги відповідно до наявних патологічних станів.</p>	<p>Взаємодія зі спеціалістами відповідних медичних спеціальностей осіб з синдромом Дауна, які перебувають на диспансерному обліку, сприяє покращенню якості медичної допомоги.</p>	<p>Заходи щодо диспансеризації осіб з синдромом Дауна (див. розділ IV, п. 4.11, Додаток 7).</p>
6. Рекомендації батькам/опікунам		
<p>Сім'я, яка виховує дитину з синдромом Дауна, потребує</p>	<p>Інформаційна та психологічна підтримка батьків/опікунів та членів родин особи з синдромом</p>	<p>1. Надання інформації про місцеві та національні організації підтримки осіб з синдромом Дауна та членів</p>

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
психологічної підтримки та застосування реабілітаційних програм.	Дауна є корисною.	їх родин (Додаток 1). 2. Надання інформаційної та психологічної підтримки сім'ї та членам родин (Додаток 5). 3. Інформування батьків щодо виникнення можливих патологічних станів у дитини з синдромом Дауна (див. розділ IV, п. 4.11.-4.13., Додаток 4).

3.2. ДЛЯ ЗАКЛАДІВ, ЩО НАДАЮТЬ ВТОРИННУ (СПЕЦІАЛІЗОВАНУ) МЕДИЧНУ ДОПОМОГУ

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
1. Діагностика (для лікарів-акушерів-гінекологів, лікарів-неонатологів, лікарів-генетиків, лікарів-педіатрів)		
Консультування сім'ї при підозрі на синдром Дауна у плода або після народження хворої дитини.	Основними факторами ризику для виникнення синдрому Дауна є: - вік матері старше 35 років; - носійство збалансованих хромосомних перебудов; - наявність випадків хромосомної патології у родині.	1. Надання рекомендацій з диспансерного спостереження у ЗОЗ, що надає первинну медичну допомогу. 2. Проведення психоосвітньої роботи з батьками, членами родин (див. розділ IV, п. 4.6-4.8, Додатки 1, 5).
1.1. Пренатальний період: Консультування сімей щодо обсягів, можливостей або результатів пренатальної діагностики синдрому Дауна. Після встановлення пренатального діагнозу синдрому Дауна лікарі та психологи повинні надати допомогу родині у розумінні та прийнятті діагнозу.	Головною метою генетичного консультування у пренатальний період є забезпечення інформування вагітної стосовно репродуктивного вибору шляхом надання персоналізованої генетичної інформації, аналізу та обговорення наслідків вибору, пояснення всіх варіантів вибору та підготовки вагітної до наслідків його/її рішення.	1. Направлення у медико-генетичний центр: а) після отримання інформованої згоди батьків щодо проведення інвазивної пренатальної діагностики; б) при плануванні пологів виключення вроджених аномалій розвитку у плоду, що потребують негайного хірургічного втручання. 2. Ультразвукова діагностика плоду. 3. Консультування лікарем-кардіоревматологом дитячим або лікарем-хірургом дитячим з плануванням постнатальної хірургічної корекції аномалії розвитку.
1.2. Постнатальний період: Метою генетичного консультування після народження дитини з синдромом Дауна є	Постнатальний діагноз синдрому Дауна можна встановити на основі клінічних ознак, проте необхідно проводити підтверджувальний генетичний аналіз шляхом	Діагностика проводиться лікарем-генетиком після народження дитини. У більшості випадків визначення каріотипу периферійної крові є достатнім для

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
надання батькам повної інформації щодо організацій підтримки осіб з синдромом Дауна (Додатки 1, 5, 6).	визначення каріотипу дитини. Для оцінки ризику повторного народження дитини з синдромом Дауна проводиться цитогенетичне обстеження батьків.	підтвердження діагнозу.
1.3. Медична допомога дитині з синдромом Дауна від народження до 12-ти місяців життя.	Мультидисциплінарний підхід до обстеження та спостереження за дитиною з синдромом Дауна має більшу ефективність.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Клінічне та інструментальне обстеження на виключення вроджених вад розвитку новонародженої дитини, що потребують негайного хірургічного втручання (Додаток 3). 2. Клініко-неврологічне обстеження. 3. Аналіз крові на тиреотропний гормон та тироксин 4 вільний в 6 та 12 місяців, потім щорічно. 4. Консультація спеціалістів за показами (Додаток 3).
1.4. Медична допомога дитині з синдромом Дауна віком від 1-го року.	Медична допомога, середовище в родині, ранні втручання, освіта та професійне навчання можуть суттєво впливають на рівень соціальної адаптації та якість життя дітей та підлітків з синдромом Дауна, а також сприяти їх успішному переходу до дорослого життя.	<p>Обов'язкові:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клініко-неврологічне обстеження. 2. Огляд у стоматолога. 3. Ортопедичне обстеження. 4. Обстеження зору та слуху. 5. Клінічна діагностика наявності захворювань щитовидної залози, анемії, целіакії, аутоімунних захворювань. 6. Консультація спеціалістів за показами (Додаток 3). <p>Бажані: Надання інформації про місцеві й національні організації підтримки (Додаток 1).</p>

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
2. Методи лікування		
<p>2.1. Медикаментозне лікування пацієнтів з синдромом Дауна За призначенням спеціаліста відповідно до виявленої супутньої та поєднаної патології.</p>	<p>Люди з синдромом Дауна мають ряд медичних проблем і станів, які можуть потребувати негайної допомоги з моменту народження, періодичного лікування протягом усього дитинства і юності або тривалого лікування протягом усього життя.</p>	<p>1. Лікування супутньої та поєднаної патології згідно з відповідними медико-технологічними документами. 2. Своєчасне скерування на стаціонарне лікування до відповідних ЗОЗ.</p>
<p>2.2. Госпіталізація Пацієнтам з синдромом Дауна надається амбулаторна та стаціонарна МД.</p>	<p>Госпіталізація пацієнтів з синдромом Дауна до ЗОЗ здійснюється згідно із загальними умовами госпіталізації у ЗОЗ, що надають вторинну/третинну медичну допомогу.</p>	<p>Госпіталізація пацієнтів з синдромом Дауна для надання стаціонарної допомоги у ЗОЗ, що надають вторинну/третинну медичну допомогу.</p>
3. Диспансерне спостереження		
<p>Сучасні діагностика та лікування супутніх та поєднаних захворювань потребують участі великої кількості спеціалістів. Необхідно забезпечити усвідомлення батьками/опікунами очікуваних медичних проблем і рекомендованих терапевтичних методів корекції.</p>	<p>Пацієнти з синдромом Дауна потребують своєчасного скерування до відповідного спеціаліста ЗОЗ, що надає вторинну або третинну медичну допомогу. Мультидисциплінарний підхід до спостереження за дитиною з синдромом Дауна забезпечує підвищення якості життя.</p>	<p>Обов'язкові: 1. Консультації у рамках щорічної диспансеризації або за показанням спеціалістів відповідної супутньої патології (див. розділ IV, п. 4.11-4.13). 2. Скерування дитини до лікаря- психолога. 3. Ранні втручання: фізіотерапія, лікувальна фізична культура та ерготерапія, заняття з логопедом (див. п. 4.14.-4.20.). Бажані: 1. Сімейне консультування лікаря-психолога. 2. Надання інформації про місцеві й національні організації підтримки осіб з</p>

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
		синдромом Дауна (Додаток 1).

3.3. ДЛЯ ЗАКЛАДІВ, ЩО НАДАЮТЬ ТРЕТИННУ (ВИСОКОСПЕЦІАЛІЗОВАНУ) МЕДИЧНУ ДОПОМОГУ

3.3.1. Медико-генетичні центри та діагностичні центри науково-дослідних інститутів проводять пренатальну та постнатальну діагностику синдрому Дауна.

Відповідно до висновку медико-генетичного центру на пренатальному етапі за наявності інформованої згоди вагітної лікарем-акушером-гінекологом виробляється план ведення даної вагітності.

Постнатально підтверджений синдром Дауна є підставою розробляти план спостереження та реабілітації дитини з синдромом Дауна для лікарів загальної практики-сімейних лікарів/лікарів-терапевтів дільничних/лікарів-педіатрів дільничних відповідно до діагнозу.

3.3.2. Обласні перинатальні центри надають медичну допомогу вагітним із встановленим діагнозом у плоду синдрому Дауна відповідно до рішення про план ведення вагітності: переривання вагітності, при збереження вагітності – у разі ускладнень під час вагітності, планування та ведення пологів.

3.3.3. Високоспеціалізовану амбулаторну та стаціонарну медичну допомогу дітям з синдромом Дауна у ЗОЗ, що надає третинну медичну допомогу, проводять згідно з відповідними медико-технологічними документами супутнього та поєднаного захворювання.

IV. ОПИС ЕТАПІВ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ

4.1. Консультування з виявлення синдрому Дауна

Під час консультування важливо відмічати, що ризик народження дитини з синдромом Дауна зростає зі збільшенням віку матері та батька на момент зачаття дитини. Вік матері вагітної на момент її народження також є одним із факторів ризику для виникнення синдрому Дауна, як і вік матері та батька.

На сучасному рівні діагностики підозра на синдром Дауна можлива як на постнатальному етапі, так і у пренатальному періоді за допомогою комплексного допологового обстеження. Консультування здійснюють лікар загальної практики-сімейний лікар, лікар-акушер-гінеколог, лікар-неонатолог, лікар-генетик або лікар-педіатр дільничний. Головною метою генетичного консультування у пренатальний період є надання родині інформації щодо можливостей, обсягів або результатів допологового обстеження. У разі пренатально встановленого діагнозу синдрому Дауна – забезпечення інформованого вибору вагітної стосовно можливостей репродуктивного вибору шляхом надання персоналізованої генетичної інформації, аналізу та обговорення того, як вагітна розуміє цю інформацію, пояснення всіх варіантів вибору та підготовки вагітної до наслідків її вільного та свідомого вибору.

4.2. Пренатальний скринінг

Пренатальний скринінг синдрому Дауна проводиться безвибірково. Головною метою пренатального скринінгу є формування серед вагітних жінок групи високого ризику народження дитини з хромосомною патологією, зокрема, синдромом Дауна, задля її подальшого скерування на інвазивну пренатальну діагностику.

Найбільш інформативним є поєднаний ультразвуковий та біохімічний скринінг 1 триместру у термінах 11 тижнів 2 дні – 13 тижнів 6 днів (КТР плода 45-82 мм). Скринінгове ультразвукове дослідження (УЗД) 1 триместру обов'язково включає оцінку анатомічних структур плода і двох ехографічних маркерів – комірцевого простору та кістки носу. В спеціалізованих ЗОЗ у ході ранньої ехографії також вимірюються додаткові маркери – кровоплин через тристулковий клапан і венозну протоку. УЗД стану плода проводиться фахівцем, який отримав у визначеному порядку спеціальну підготовку з пренатальної діагностики і відповідний сертифікат.

Біохімічними сироватковими маркерами синдрому Дауна у 1-му триместрі вагітності є:

- асоційований з вагітністю білок плазми PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A);
- вільна β -субодиниця хоріонічного гонадотропіну людини (вільний β -ХГЛ).

Додатковим біохімічним маркером синдрому Дауна у 1 триместрі є:

- плацентарний фактор росту PIGF (placental growth factor).

Кінцевим обов'язковим результатом пренатального скринінгу є розрахунок індивідуального ризику жінки щодо хромосомних аномалій плода. Ризик

розраховується на підставі віку матері, соматичного та родинного анамнезу, показників біохімічних та ультразвукових маркерів виключно за допомогою спеціалізованих комп'ютерних програм. Отриманий індивідуальний ризик порівнюється з граничним ризиком (cut-off), який за вибором може складати 1/150-1/250.

Пренатальний скринінг синдрому Дауна у 2-му триместрі вагітності проводиться вагітним жінкам, які вперше звернулися за медичною допомогою після 14-ти тижнів вагітності або з різних причин не проходили комбінований скринінг 1-го триместру. Терміни обстеження 14-20 тижнів (оптимальний строк 16-19 тижнів).

Біохімічними сироватковими маркерами синдрому Дауна у 2-му триместрі вагітності є: альфа-фетопротеїн (АФП); вільна β -субодиниця хоріонічного гонадотропіну людини; некон'югований естріол; інгібін А.

Біохімічний скринінг 2-го триместру може включати:

- АФП, вільний β -ХГ (подвійний тест);
- АФП, вільний β -ХГ, некон'югований естріол (потрійний тест);
- АФП, вільний β -ХГ, некон'югований естріол, інгібін А (квадро-тест).

Вимоги до проведення пренатального скринінгу 2-го триместру і розрахунку ризику аналогічні таким у 1 триместрі. Рекомендований граничний ризик – 1/250.

Вагітним жінкам із високим індивідуальним ризиком народження дитини з синдромом Дауна за даними пренатального скринінгу 1-го або 2-го триместрів рекомендується інвазивне дослідження задля визначення каріотипу плода (див. Розділ IV, п. 4.3). Самостійним показанням для призначення інвазивної діагностики у 2-му триместрі також є наявність ультразвукових маркерних ознак хромосомної патології або специфічних для синдрому Дауна вроджених вад розвитку.

Ступінь виявлення синдрому Дауна за результатами комбінованого пренатального скринінгу 1-го триместру вагітності становить від 90 до 95%, 2-го триместру вагітності – від 70 до 75%. Рівень хибно позитивних результатів пренатального скринінгу може коливатися від 2 до 5%.

4.3. Інвазивна пренатальна діагностика синдрому Дауна

Метою інвазивної пренатальної діагностики є верифікація діагнозу синдрому Дауна до народження дитини та виключення іншої хромосомної патології, не сумісної з життям.

До інвазивних методів обстеження відносяться: амніоцентез, плацентоцентез, кордоцентез або біопсія ворсин хоріону. Дослідження каріотипу плода проводиться традиційними цитогенетичними методами, або шляхом аналізу інтерфазної флуоресцентної гібридизації *in situ* (FISH-аналіз) для швидкого виявлення анеуплоїдії хромосом 13, 18, 21, X та Y. Неінвазивні методи пренатального цитогенетичного аналізу (визначення каріотипу по клітинах плода у крові матері) відносяться до скринінгових і потребують підтвердження діагнозу традиційним інвазивним дослідженням каріотипу.

Після одержання цитогенетичного висновку щодо наявності у плода синдрому Дауна необхідно обов'язкове медико-генетичне консультування

родини (обох батьків), метою якого є, перш за все, всебічна підтримка батьків незалежно від їхнього рішення щодо продовження вагітності; визначення тактики подальшого обстеження, включаючи аналіз каріотипу, для прогнозу потомства в майбутньому.

4.4. Дії лікаря під час пренатального скринінгу

1. Обговоріть принципи і можливості скринуючих та діагностичних пренатальних обстежень, включаючи питання точності оцінки індивідуального ризику та ускладнень після інвазивних процедур, а також варіанти пренатального втручання. Програми скринінгу не слід розглядати як автоматичні «стандартні обстеження», що детально обговорюються тільки після одержання результатів.

2. Застосовуйте точний опис широкого спектру симптомів і потенційних проблем при синдромі Дауна, що є надзвичайно важливим для прийняття інформованого рішення батьками, які очікують народження дитини.

3. Запропонуйте джерела інформації та контакти організацій підтримки осіб з синдромом Дауна. Якщо родина обрала позитивний варіант вибору щодо вагітності, необхідно знову запропонувати ці контакти та джерела інформації. (Додаток 1)

4.5. Алгоритм дій при пренатально встановленому синдромі Дауна



4.6. Інформація, яку надає лікар при обговоренні варіантів рішення стосовно вагітності після пренатальної діагностики синдрому Дауна

Продовження вагітності та виховання дитини	Продовження вагітності та програма всиновлення	Переривання вагітності
Обговоріть передбачувані наслідки вибору щодо вагітності, включаючи ризик викидня або народження мертвого плоду.	Обговоріть передбачувані результати вагітності та можливості застосування акушерської стаціонарної медичної допомоги при високому ступені ризику.	Поясніть різні методи переривання вагітності, пов'язані з цим акушерські питання та доступність з урахуванням внутрішньоутробного віку плоду.
Обговоріть можливість акушерської допомоги в ЗОЗ, що надає медичну допомогу вагітним з високим ступенем ризику. Скеруйте до інших спеціалістів, виходячи з результатів ультразвукового обстеження.	Обговоріть можливість гінекологічної допомоги. Повідомте про можливість подальшого всиновлення дитини з синдромом Дауна.	Обговоріть можливість присутності членів родини при пологах.
Обговоріть можливість народження дитини у високоспеціалізованому медичному центрі, ЗОЗ а також доступність відділення інтенсивної терапії новонароджених або спеціалізованої групи педіатрів.	Повідомте про можливість всиновлення дітей з синдромом Дауна.	Оцініть потребу в додатковій психологічній допомозі. Скеруйте, при необхідності, до лікаря-психолога.
Батьки можуть висловити бажання розпочати пошук закладу первинної медичної допомоги, спеціалісти якого мають досвід медичної допомоги дітям з синдромом Дауна.	Оцініть потребу в додатковій психологічній допомозі. Скеруйте, при необхідності, до лікаря-психолога.	Призначте час наступної контрольної зустрічі з батьками/опікунами.

Оцініть потребу в додатковій психологічній допомозі. Скеруйте, при необхідності, до лікаря-медичного психолога.	Призначте час наступної контрольної зустрічі з батьками/опікунами.	
Призначте час наступної контрольної зустрічі з батьками/опікунами.		

4.7. Повідомлення про підтвердження діагнозу синдрому Дауна батькам

У разі підозри синдрому Дауна після пологів необхідно надати матері змогу відновити сили після народження дитини та забезпечити присутність її партнера або людини, яка надаватиме їй підтримку, перед повідомленням діагнозу. Інформація повинна надаватися у приватній обстановці. Оптимальним є повідомлення цієї інформації лікарем, який контролював пологи, та лікарем-психологом. Лікарі повинні координувати надання інформації та забезпечувати приватне приміщення у лікарні для очікування на підтвердження діагнозу (Додатки 4, 6).

4.8. Найбільш суттєва інформація, що є необхідною для першого обговорення діагнозу синдрому Дауна лікаря з батьками

1. Синдром Дауна спричиняється додатковим генетичним матеріалом з хромосоми 21. Синдром Дауна можна підозрювати на основі фізичних рис, але діагноз підтверджується хромосомним аналізом.

2. Особи з синдромом Дауна мають різні ступені розумової відсталості від легкого до помірного.

3. Для дітей з синдромом Дауна характерні затримки у розвитку. Запровадження заходів раннього втручання, зокрема фізіотерапію, ерготерапію та регулярні заняття з логопедом.

4. 80% малюків з синдромом Дауна мають гіпотонію.

5. 50% малюків з синдромом Дауна мають одну або декілька вроджених аномалій: 40-60% дітей з синдромом Дауна мають вади серця та 12% таких дітей мають аномалії шлунково-кишкового тракту, що можуть потребувати хірургічного втручання. Для визначених ускладнень необхідно скерувати до відповідних спеціалістів.

6. Діти з синдромом Дауна мають більше спільного з іншими дітьми, ніж відмінного.

7. Виховання та догляд за дитиною з синдромом Дауна може потребувати більше часу, ніж з іншими здоровими дітьми.

8. Тривалість життя осіб з синдромом Дауна може становити більше 50-ти або 60-ти років.

9. Необхідно запропонувати інформацію про місцеві групи підтримки, організації сприяння, центри раннього втручання, друковані матеріали, довідкові брошури, книги, направлення до спеціаліста(-ів) за потребою.

15. Необхідно запропонувати можливість обговорити персональний ризик щодо майбутніх вагітностей.

4.9. Організація медичної допомоги пацієнтам з синдромом Дауна

Лікування залежить від фізичних та інтелектуальних потреб кожної людини, а також його або її особистих здібностей та обмежень. Особи з синдромом Дауна мають більші ризики розвитку медичних проблем і станів, ніж здорові особи. Багато з цих асоційованих станів можуть потребувати негайної допомоги з народження, періодичного лікування протягом усього дитинства і/або тривалого лікування протягом усього життя.

Діти, підлітки і дорослі з синдромом Дауна потребують регулярного медичного огляду згідно з графіком.

Лікарі загальної практики-сімейні лікарі/лікарі-педіатри дільничні/лікарі-терапевти дільничні повинні повідомити батькам/опікунам про дату наступного огляду (див. п. 4.11., Додаток 4).

Своєчасне лікування супутніх та поєднаних захворювань забезпечує більш якісний рівень соціалізації, зниження ступеня інвалідності, підвищення працездатності у дорослому житті, кращу якість життя тощо (Додаток 3).

4.10. Рекомендації з догляду за пацієнтами з синдромом Дауна за віковими групами

А. Неонатальний період і перший рік життя

1. Надання родині опису клінічних ознак; підтвердження клінічного діагнозу за допомогою каріотипування.
2. Оцінювання стану психічного здоров'я батьків стосовно адаптації до нової неочікуваної ситуації.
3. Звичайне обстеження новонародженої дитини; обстеження та оцінювання можливих проблем, які є поширеними в осіб з синдромом Дауна.
Нагальні питання: можливі вади розвитку серцево-судинної системи та шлунково-кишкового тракту з увагою до інших можливих прихованих анатомічних вад; клінічний аналіз крові; функціональні порушення щитовидної залози; труднощі з вигодовуванням; червоний рефлекс очного дна; порушення слуху. Повторні обстеження протягом першого року життя: функціональний зір, слух, функція щитовидної залози, зміни у вигодовуванні та динаміка росту. Часті інфекції та інші хронічні захворювання, які можуть потребувати додаткової уваги та направлення до спеціалістів.
4. Проведення обстеження для дітей першого року життя з вакцинуванням згідно з графіком, або, за необхідності, за індивідуальним графіком.

Б. Раннє дитинство (1-5 років)

1. Контроль росту та розвитку за відповідними стандартами (Додаток 2), контроль змін у вигодовуванні.

2. Контроль функціонування щитовидної залози, органів зору, слуху.
3. Симптоми, що потребують додаткової уваги: порушення сну, закріпи, нестабільність шийного відділу хребта, затримка розвитку моторики через знижений тонус м'язів тощо.
4. Формування мовних навичок може бути порушено через апраксію або дизартрію; обговорення можливостей альтернативних методів спілкування за допомогою мови знаків, обміну малюнками або інших засобів. При необхідності, направлення до лікаря-сурдолога.

В. Старший дитячий вік (5-13 років)

1. Контроль росту та розвитку відповідно до графіку (Додаток 2). Моніторинг функції щитовидної залози, слуху та зору щорічно.
2. Симптоми, що потребують уваги: порушення сну, закріпи, ураження шкіри, поведінкові розлади, труднощі у навчанні, розвитку пам'яті, комунікації.
3. Затримка розвитку мовлення може обмежувати комунікацію; слід розглянути альтернативне спілкування (мова знаків, обмін малюнками тощо).
4. Статева зрілість: гігієна, статеві відносини, вразливість до брутального поводження.

Г. Пубертатний період

1. Регулярне обстеження щитовидної залози, слуху та зору.
2. Проблемні аспекти: порушення сну, закріпи, проблеми зі шкірою, проблеми з поведінкою, дефіцит/затримка когнітивних навичок і комунікації, особливо при втраті набутих раніше навичок.
3. Розгляд і вирішення переймань та питань стосовно сексуальної поведінки.
4. Обговорення поведінкових змін та, за необхідності, направлення до лікаря-психолога.

Г. Дорослий вік

1. Регулярний контроль функції щитовидної залози, серцево-судинної системи та інших медичних проблем, які є поширеними при синдромі Дауна (закріпи, втрата ваги, порушення сну тощо), разом із наданням стандартного для дорослих догляду.
2. Зміни психічного стану здоров'я або когнітивних функцій слід оцінювати за допомогою комплексного медичного підходу. Деменція або слабоумство, спричинене хворобою Альцгеймера, може мати дещо підвищену поширеність серед дорослих з синдромом Дауна, але такий діагноз встановлюється методом виключення та має бути визнаний тільки після того, як усі інші можливі причини виключено. У більшості випадків втрата функції спричинена новими медичними порушеннями або зміною існуючих порушень, або змінами обставин та способу життя:
А) Сенсорні порушення (зір, слух);

Б) Серцеві порушення (наслідок попереднього порушення/корекції, нові проблеми);

В) Дисфункція щитовидної залози, інші аутоімунні проблеми (целиакія);

Г) Депресія та/або тривожність є поширеною реакцією на емоційну травму, таку як смерть одного з батьків, відсутність братів і сестер, або на зміни у соціальному середовищі, особливо для осіб з обмеженою комунікацією.

4.11. Графік моніторингу стану здоров'я осіб з синдромом Дауна

	З народження до 6-ти тижнів	Перший рік життя та дошкільний вік	Шкільний вік та дорослі
Моніторинг функції щитовидної залози	Неонатальний скринінг на вроджену патологію щитовидної залози	Аналіз крові на тиреотропний гормон та тироксин 4 вільний в 6 та 12 місяців, потім щорічно	
Моніторинг зору	Від 0 до 28 днів життя провести рутинну перевірку, в т.ч. щодо вродженої катаракти	Щорічно обстеження очей і зору, в т.ч. виключення косоокості і рефракції щодо короткозорості або далекозорості	Повторювати обстеження зору кожні 2 роки або частіше, якщо рекомендує офтальмолог
Візуальна поведінка, яку необхідно контролювати під час кожного візиту, особливо в перший рік			
Моніторинг слуху	Загальна перевірка слуху у новонароджених	Кожні 6 місяців аудіологічний огляд, в т.ч. слуховий тест та імпедансометрія	Щорічно аудіологічний огляд або частіше, якщо є необхідність
Моніторинг росту	Зріст, вага й окружність голови повинні перевірятися щорічно і наноситися на діаграму росту при синдромі Дауна		Показники зросту, ваги та індексу маси тіла щорічно наносити на діаграму росту при синдромі Дауна
Моніторинг стану серцево-судинної системи	У 6 тижнів оцінка стану серцево-судинної системи, в.т.ч. ехокардіограма	З 6 тижнів до підліткового віку Оцінка стану серцево-судинної системи	З підліткового віку і старше, моніторинг стану серцево-судинної системи щодо ознак набутої хвороби серця
Моніторинг стану	Під час кожного огляду з'ясувати у батьків/опікунів можливі порушення дихання: нерівне дихання під час сну й, як наслідок,		

	З народження до 6-ти тижнів	Перший рік життя та дошкільний вік	Шкільний вік та дорослі
дихальної системи	порушення сну. За необхідності, запропонувати подальше тестування з використанням досліджень сну		
Моніторинг показників стану крові	Новонароджені – аналіз крові, щоб перевірити наявність патології	Якщо наявні патологічні ознаки у клінічних дослідженнях крові в перші 6 тижнів, може знадобитися спостереження або щорічні повторні дослідження крові до 5-ти річного віку	Щорічно загальний аналіз крові
Неврологічне обстеження	Огляд лікаря-невролога дитячого	Перший рік життя кожні 2 місяців, потім кожні 6 місяців	Щорічно
Ортопедичне обстеження	Огляд лікаря ортопеда-травматолога дитячого	Щорічно	
Обстеження у стоматолога	Огляд лікаря-стоматолога дитячого	Щорічно	

4.12. Патологічні стани, що є характерними для синдрому Дауна

Захворювання або порушення	Питома вага пацієнтів з синдромом Дауна, які мають таку патологію (%)
Порушення слуху	75
Порушення зору	60
Катаракта	15
Рефракційні аномалії	50
Синдром обструктивного апное під час сну	50-75
Середній отит	50-70
Вроджені вади серця	40-50
Гіподонтія та затримка прорізування зубів	23
Шлунково-кишкова атрезія	12
Захворювання щитовидної залози	4-18
Судоми	1-13
Гематологічні проблеми	
Анемія	3
Залізодефіцитна анемія	10

Захворювання або порушення	Питома вага пацієнтів з синдромом Дауна, які мають таку патологію (%)
Нехронічне мієлопроліферативне порушення	10
Лейкемія	1
Целиакія	5
Атлантаксіальна нестабільність хребта	1-2
Аутизм	1
Хвороба Гіршпрунга	<1

(Див. Додатки 3, 4)

4.13. При вчасній корекції серцево-судинних та шлунково-кишкових порушень середня тривалість життя осіб з синдромом Дауна не відрізняється від середньої тривалості життя у популяції.

40-60% дітей з синдромом Дауна мають вроджені вади серця та 12% таких дітей мають аномалії шлунково-кишкового тракту, що можуть потребувати хірургічного втручання. При синдромі Дауна 25% лейкозів діагностуються при народженні та складають 15% від усіх вроджених лейкозів. Ризик вродженого гіпотиреозу складає 1%. Близько 10% даної популяції шкільного віку вже мають некомпенсований гіпотиреоз. Поширеність збільшується з віком. Целиакія (непереносимість глютену) зустрічається у 13 разів частіше (6% при синдромі Дауна проти 0,43% у популяції) після введення прикорму до раціону дитини. Серед ортопедичних порушень частіше зустрічаються плоскостопість, деформація колінного суглобу, сколіоз та кіфоз, нестабільність суглобів. Особливої уваги потребує атлантаксіальна (краніосакральна) нестабільність. Діти та дорослі з інтелектуальною недостатністю не завжди мають можливість достатньо пояснити, що саме їх турбує щодо стану порожнини рота. Це може призвести до недооцінки реальних розладів порожнини рота. При вроджених вадах серця, оскільки гіпертензія легеневої артерії при синдромі Дауна розвивається раніше, ніж у дітей без синдрому, належить розглянути хірургічне лікування якомога раніше. Серед аномалій шлунково-кишкового тракту частіше зустрічаються дуоденальний стеноз та атрезія ануса. Більш кардинальне та раннє хірургічне втручання покращують якість та тривалість життя.

До найбільш поширених характерних фізичних ознак належать гіпотонія м'язів, брахіцефалія, епікантусні складки, пласке перенісся, монголоїдний розріз очей, крапки Брашфілда, малий розмір ротової порожнини, малі вуха, шкірна складка на потилиці, єдина поперечна долонна борозна та короткий мізинець з клинодактилією, а також часто зустрічається глибокий надмірний проміжок між першим і другим пальцями стопи. Ступінь когнітивних порушень також варіює та може бути легким (рівень IQ від 50 до 70 балів), помірним (рівень IQ від 35 до 50 балів), а у деяких випадках тяжким (рівень IQ від 20 до 35 балів).

Низький зріст є характерним для більшості людей з синдромом Дауна. Деякі діти мають супутню та поєднану патологію. До них відносяться:

вроджений порок серця, порушення сну (обструкція верхніх дихальних шляхів, апное, стридор або шуми при диханні), целиакія, проблеми з травленням, дефіцит гормонів щитовидної залози, гематологічні патології. Симптоматична допомога надається згідно з відповідними медико-технологічними документами.

Більшість дітей і дорослих з синдромом Дауна мають надмірну вагу. Тому інформація про індекс маси тіла також входить у перелік обов'язкових антропометричних показників для дітей з 2-х років для своєчасного виявлення ожиріння.

Сенсорні дефекти (порушення слуху та зору) можуть суттєво знизити ефективність будь-якої програми реабілітації, особливо у перший рік життя.

Статеве дозрівання відповідає загальній популяції. У дівчаток відмічається більш ранній початок регулярних менструацій. Фертильність у жінок збережена, але менопауза настає раніше. Більшість чоловіків стерильні.

Розвиток психічних розладів не відрізняється від такого у дітей без синдрому Дауна.

Дівчаткам-підліткам проводиться рутинний гінекологічний огляд. За необхідності потрібно розглянути питання контрацепції.

У дорослих спостерігається постійне, хоч і варіативне, зниження інтелекту. Більшість дорослих з синдромом Дауна проходять фізіологічний процес старіння, що може відбуватися раніше, ніж у загальній популяції. В осіб з синдромом Дауна підвищений ризик захворіти на хворобу Альцгеймера.

4.14. Ранні втручання

Ранні втручання здійснюються в рамках спеціалізованих програм і ресурсів, які спеціалісти надають дуже маленьким дітям з синдромом Дауна та їх сім'ям.

4.15. Фізична терапія

Фізична терапія включає в себе заходи і вправи, які допомагають набувати рухові навички, підвищити м'язову силу і поліпшити поставу і рівновагу. Фізіотерапевт може також допомогти дитині з синдромом Дауна компенсувати фізичні проблеми, такі як слабкий м'язовий тонус, таким чином, щоб уникнути довгострокових проблем. Наприклад, фізіотерапевт може допомогти дитині відкоригувати ходіння, яке не буде призводити до больових відчуттів.

4.16. Корекція мовлення

Діти з синдромом Дауна часто починають говорити пізніше, ніж їх однолітки. У багатьох випадках діти з синдромом Дауна розуміють мову і намагаються спілкуватися ще до того, як зможуть вимовляти слова. Логопед може допомогти дитині використовувати альтернативні засоби спілкування, такі як мова жестів і картинки, до того часу, поки вона не навчиться говорити.

4.17. Трудотерапія

Трудотерапія допомагає знайти способи пристосувати повсякденні завдання та умови до потреб і можливостей людини. Цей тип терапії вчить навичкам самообслуговування, таким як прийом їжі, вдягання, письмо і використання комп'ютера. Трудотерапія сприяє поліпшенню повсякденної діяльності. У школі трудотерапія може допомогти підліткам визначитися з роботою, кар'єрою або навичками, які відповідають їх інтересам і здібностям.

4.18. Корекція коморбідних розладів психіки та поведінки

1-5% дітей з синдромом Дауна можуть потребувати допомоги лікарів-психіатрів дитячих у зв'язку з коморбідними психічними розладами, за умови, що IQ таких дітей вище 50. Спеціалізована дитяча психіатрична допомога надається переважно в амбулаторних умовах, за потреби в спеціалізованих дитячих психіатричних відділеннях багатопрофільних дитячих та психіатричних лікарень.

У пацієнтів з синдромом Дауна з IQ нижче 50 при наявності розладів психіки та поведінки передбачено надання невідкладної та паліативної психіатричної допомоги за місцем проживання, у закладах опіки та піклування, закладах, що надають паліативну допомогу. Надання такої допомоги не потребує госпіталізації дитини до психіатричного закладу.

4.19. Допоміжні пристрої: підсилювальні пристрої для слуху, окуляри для корекції зору, ортодонтичні конструкції, пов'язки, які допомагають рухатися, ортопедичне взуття тощо.

4.20. Вплив добавок амінокислот або препаратів, які впливають на діяльність головного мозку при синдромі Дауна, не було доведено.

V. РЕСУРСНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ВИКОНАННЯ ПРОТОКОЛУ

На момент затвердження цього уніфікованого клінічного протоколу засоби матеріально-технічного забезпечення дозволені до застосування в Україні. При розробці та застосуванні локальних протоколів медичної допомоги (клінічних маршрутів пацієнтів) (далі – ЛПМД (КМП)) необхідно перевірити реєстрацію в Україні засобів матеріально-технічного забезпечення, що включаються до ЛПМД (КМП), та відповідність призначення лікарських засобів Інструкції для медичного застосування лікарського засобу, затвердженій Міністерством охорони здоров'я України. Державний реєстр лікарських засобів України знаходиться за електронною адресою <http://www.drlz.kiev.ua/>.

1. Для закладів, які надають первинну медичну допомогу

1.1. Кадрові ресурси

Лікар загальної практики-сімейний лікар, який має відповідний сертифікат та пройшов післядипломну підготовку в дворічній інтернатурі або на 6-місячному циклі спеціалізації; медична сестра загальної практики-сімейної медицини, лікар-педіатр дільничний, лікар-терапевт дільничний.

1.2. Матеріально-технічне забезпечення

Відповідно до таблиця оснащення закладів охорони здоров'я, що надають первинну медичну допомогу.

2. Для закладів, які надають вторинну та третинну медичну допомогу

2.1. Кадрові ресурси

Лікарі: акушер-гінеколог, генетик, невролог, кардіолог, кардіоревматолог, хірург, ортопед-травматолог, офтальмолог, отоларинголог, психолог, логопед, ендокринолог, гастроентеролог, психіатр, імунолог, гематолог, стоматолог (у тому числі дитячі).

2.2. Матеріально-технічне забезпечення

Оснащення

Відповідно до таблиця оснащення та установчих документів МОЗ України щодо умов діяльності лікарів закладів охорони здоров'я, що надають спеціалізовану та високоспеціалізовану медичну допомогу.

Спеціальне програмне забезпечення, обладнання та реагенти, які використовуються для пренатального скринінгу синдрому Дауна, повинні відповідати вимогам Постанови Кабінету Міністрів України від 02.10.2013 № 754 «Про затвердження Технічного регламенту щодо медичних виробів для діагностики *in vitro*». Заклади, які займаються біохімічним скринінгом, незалежно від форми власності повинні проходити регулярний контроль якості і аудит у встановленому порядку.

VI. ІНДИКАТОРИ ЯКОСТІ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ

Форма 025/о – Медична карта амбулаторного хворого (Форма 025/о), затверджена наказом МОЗ України від 14 лютого 2012 року № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 року за № 661/20974.

Форма 030/о – Контрольна карта диспансерного нагляду (Форма 030/о), затверджена наказом МОЗ України від 14 лютого 2012 року № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 року за № 661/20974.

Форма 112/о – Історія розвитку дитини (Форма 112/о), затверджена наказом МОЗ України від 28 липня 2014 року № 527 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я, які надають амбулаторно-поліклінічну допомогу населенню, незалежно від підпорядкування та форми власності», зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 13 серпня 2014 року за № 959/25736.

6.1. Перелік індикаторів якості медичної допомоги

6.1.1. Наявність у лікаря загальної практики-сімейного лікаря/лікаря-педіатра дільничного/лікаря-терапевта дільничного локального протоколу ведення пацієнта з синдромом Дауна.

6.1.2. Відсоток пацієнтів, для яких лікарем загальної практики-сімейним лікарем отримано інформацію про медичний стан впродовж звітного періоду.

6.2. Паспорти індикаторів якості медичної допомоги

6.2.1.А) Наявність у лікаря загальної практики-сімейного лікаря/лікаря-педіатра дільничного/лікаря-терапевта дільничного локального протоколу ведення пацієнта з синдромом Дауна

Б) Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги.

Індикатор ґрунтується на положеннях Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Синдром Дауна».

В) Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора

Даний індикатор характеризує організаційний аспект запровадження сучасних медико-технологічних документів (ЛПМД) у регіоні. Якість медичної

допомоги пацієнтам з синдромом Дауна, відповідність надання медичної допомоги вимогам ЛПМД, відповідність ЛПМД чинному УКПМД даним індикатором висвітлюватися не може, але для аналізу цих аспектів необхідне обов'язкове запровадження ЛПМД у закладах охорони здоров'я.

Бажаний рівень значення індикатора:

2016 рік – 90%;

2017 рік та подальший період – 100%.

Г) Інструкція з обчислення індикатора

а) Організація (заклад охорони здоров'я), яка має обчислювати індикатор: структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

б) Дані надаються лікарями загальної практики-сімейними лікарями/лікарями-терапевтами дільничними/лікарями-педіатрами дільничними (амбулаторіями сімейної медицини, центрами первинної медико-санітарної допомоги), розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

в) Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

г) Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної обробки.

Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від усіх лікарів загальної практики-сімейних лікарів/лікарів-терапевтів дільничних/лікарів-педіатрів дільничних (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування. Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника.

г) Знаменник індикатора складає загальна кількість лікарів загальної практики-сімейних лікарів/лікарів-терапевтів дільничних/лікарів-педіатрів дільничних (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих у районі обслуговування. Джерелом інформації є звіт структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій, який містить інформацію про кількість лікарів загальної практики-сімейних лікарів/лікарів-терапевтів дільничних/лікарів-педіатрів дільничних (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування.

д) Чисельник індикатора складає загальна кількість лікарів загальної практики-сімейних лікарів/лікарів-терапевтів дільничних/лікарів-педіатрів дільничних (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих у районі обслуговування, для яких задокументований факт наявності локального протоколу медичної допомоги пацієнту з синдромом Дауна (наданий екземпляр ЛПМД). Джерелом інформації є ЛПМД, наданий лікарем загальної практики-сімейним лікарем/лікарем-терапевтом дільничним/лікарем-педіатром дільничним (амбулаторією сімейної медицини, центром первинної медико-санітарної допомоги).

е) Значення індикатора наводиться у відсотках.

6.2.2.A) Відсоток пацієнтів, для яких лікарем загальної практики - сімейним лікарем отримано інформацію про медичний стан впродовж звітного періоду

Б) Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги

Індикатор ґрунтується на положеннях Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Синдром Дауна».

В) Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора

При аналізі індикатора слід уникати формального та необґрунтованого віднесення до чисельника індикатора тих пацієнтів, для яких не проводилося медичного огляду лікарем загальної практики-сімейним лікарем (амбулаторією сімейної медицини, центром первинної медико-санітарної допомоги) протягом звітного періоду. В первинній медичній документації мають бути задокументовані факти медичного огляду пацієнта.

Цільовий (бажаний) рівень значення індикатора на етапі запровадження УКПМД не визначається заради запобігання викривленню реальної ситуації внаслідок адміністративного тиску.

Г) Інструкція з обчислення індикатора

а) Організація (заклад охорони здоров'я), яка має обчислювати індикатор: лікар загальної практики-сімейний лікар (амбулаторія сімейної медицини, центр первинної медико-санітарної допомоги); структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

б) Дані надаються лікарями загальної практики-сімейними лікарями (амбулаторіями сімейної медицини, центрами первинної медико-санітарної допомоги), розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

в) Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

г) Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної обробки. За наявності автоматизованої технології закладу охорони здоров'я, в якій обробляються формалізовані дані щодо медичної допомоги в обсязі, що відповідає Медичній карті амбулаторного хворого (форма 025/0) або Контрольній карті диспансерного нагляду (форма 030/о) – автоматизована обробка.

Індикатор обчислюється лікарем загальної практики - сімейним лікарем (амбулаторією сімейної медицини, центром первинної медико-санітарної допомоги) шляхом ручного або автоматизованого аналізу інформації Медичних карт амбулаторного хворого (форма 025/0) або Контрольних карт диспансерного нагляду (форма 030/о).

Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження від всіх лікарів загальної практики-сімейних лікарів (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих в регіоні обслуговування, інформації щодо загальної кількості пацієнтів лікаря загальної

практики-сімейного лікаря (амбулаторії сімейної медицини), з синдромом Дауна, а також тих з них, для яких наведена інформація про медичний стан пацієнта впродовж звітного періоду.

Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника на наводиться у відсотках.

г) Знаменник індикатора складає загальна кількість пацієнтів, які перебувають під диспансерним наглядом у лікаря загальної практики - сімейного лікаря (амбулаторії сімейної медицини, центру первинної медико-санітарної допомоги), з синдромом Дауна.

Джерелом інформації є:

Медична карта амбулаторного хворого (форма 025/о);

Історія розвитку дитини (форма 112/о);

Контрольна карта диспансерного нагляду (форма 030/о).

д) Чисельник індикатора складає загальна кількість пацієнтів лікаря загальної практики-сімейного лікаря (амбулаторії сімейної медицини, центру первинної медико-санітарної допомоги) з синдромом Дауна, для яких наведена інформація про медичний стан пацієнта із зазначенням відсутності або наявності повторних загострень захворювання.

Джерелом інформації є:

Медична карта амбулаторного хворого (форма 025/о);

Історія розвитку дитини (форма 112/о);

Контрольна карта диспансерного нагляду (форма 030/о).

е) Значення індикатора наводиться у відсотках.

**В.о. директора Медичного департаменту
МОЗ України**

В. Кравченко

VII. ПЕРЕЛІК ЛІТЕРАТУРНИХ ДЖЕРЕЛ, ВИКОРИСТАНИХ ПРИ РОЗРОБЦІ УНІФІКОВАНОГО КЛІНІЧНОГО ПРОТОКОЛУ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ

1. Адаптована клінічна настанова, заснована на доказах «Синдром Дауна».
2. Наказ МОЗ України від 31.03.2015 р. № 183 «Про затвердження сьомого випуску Державного формуляра лікарських засобів та забезпечення його доступності».
3. Наказ МОЗ України від 27.12.2013 № 1150 «Про затвердження Примірною табеля матеріально-технічного оснащення Центру первинної медичної (медико-санітарної) допомоги та його підрозділів».
4. Постанова Кабінету Міністрів України від 02.10.2013 №754 «Про затвердження Технічного регламенту щодо медичних виробів для діагностики in vitro».
5. Наказ МОЗ України від 28.09.2012 № 751 «Про створення та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги в системі Міністерства охорони здоров'я України», зареєстрований в Міністерстві юстиції України 29.11.2012 за № 2001/22313.
6. Наказ МОЗ України від 14.02.2012 № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрований в Міністерстві юстиції України 28.04.2012 за № 661/20974.
7. Наказ МОЗ України від 31.10.2011 № 739 «Про затвердження табелів оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення структурних підрозділів консультативно-діагностичного центру».
8. Наказ МОЗ України від 31.10.2011 № 734 «Про затвердження табелів оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення структурних підрозділів лікарні планового лікування».
9. Наказ МОЗ України від 02.03.2011 № 127 «Про затвердження примірних табелів оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення центральної районної (районної) та центральної міської (міської) лікарень».
10. Наказ МОЗ України від 28.10.2002 № 385 «Про затвердження переліків закладів охорони здоров'я, лікарських, провізорських посад та посад молодших спеціалістів з фармацевтичною освітою у закладах охорони здоров'я», зареєстрований Міністерством юстиції 12.11.2002 за № 892/7180.
11. Наказ МОЗ України та НАМН України від 31.12.2003 № 641/84 «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні».
12. Наказ МОЗ України від 23.02.2000 № 33 «Про штатні нормативи та типові штати закладів охорони здоров'я».

VIII. ДОДАТКИ ДО УНІФІКОВАНОГО КЛІНІЧНОГО ПРОТОКОЛУ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ

Додаток 1
до уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної
(спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої)
медичної допомоги «Синдром Дауна»

Інформаційні ресурси для підтримки осіб з синдромом Дауна

	Назва ресурсу	Контакти
Україна		
м. Київ	Реєстр медико-технологічних документів	www.dec.gov.ua/mtd/reestr
м. Київ	Всеукраїнська благодійна організація «Даун Синдром»	м. Київ, вул. Радужна, 51. Тел./факс: +38 (044) 540 96 09; моб.тел: +38 (068) 340 59 93. www.downsyndrome.org.ua
м. Вінниця	Вінницький обласний Центр соціальної реабілітації дітей-інвалідів «Промінь»	www.vincentrpromin.at.ua
м. Дніпропетровськ	Громадська організація «ДАСИД»	www.dasid.org.ua
м. Житомир	Житомирська обласна громадська організація «Діти сонця»	www.diso.org.ua
м. Запоріжжя	Центр соціально-реабілітаційної допомоги дітям з обмеженими можливостями «Прометей»	www.prometeu.org.ua
м. Ковель	Ковельський дитячий благодійний фонд «Почнемо з малого»	www.pochnemo-z-malogo.blogspot.com
м. Коломия	Благодійний фонд «Крокус»	www.kpokyckolomyya.blogspot.com
м. Кривий Ріг	Криворізька міська благодійна організація допомоги дітям з синдромом Дауна «Сонячні діти Криворіжжя»	www.deti-solnce.com
м. Луцьк	Волинська обласна громадська організація батьків дітей з синдромом Дауна та іншими порушеннями розвитку	www.volynds.org.ua
м. Львів	Навчально-реабілітаційний центр «Джерело»	www.dzherecentre.org.ua
м. Одеса	Одеська благодійна організація «Сонячні діти»	www.deti-solnca.ho.ua
м. Рівно	Обласна громадська організація «Асоціація батьків дітей з особливими потребами»	www.babysun.rv.ua

	Назва ресурсу	Контакти
м. Тернопіль	Тернопільська обласна громадська організація «Центр сприяння дітям з синдромом Дауна «БєбіКо»	www.bebiko.te.ua
м. Харків	Благодійний фонд «Інститут раннього втручання»	www.ei.kharkov.ua
м. Херсон	Херсонська міська громадська організація матерів дітей-інвалідів «Серце матері»	пров. Комбайновий, 11а, тел.: 055 245 46 17
м. Хмельницький	Хмельницька обласна громадська організація «Асоціація батьків дітей з хромосомними порушеннями та іншими вадами розвитку «Сонячні діти»	www.sunchildren.at.ua
Міжнародні ресурси		
Великобританія	Міжнародна благодійна організація «Down Syndrome International» (DSi)	www.ds-int.org/join-dsi
Бельгія	Європейська Асоціація Даун Синдром «European Down Syndrome Association» (EDSA)	www.edsa.eu

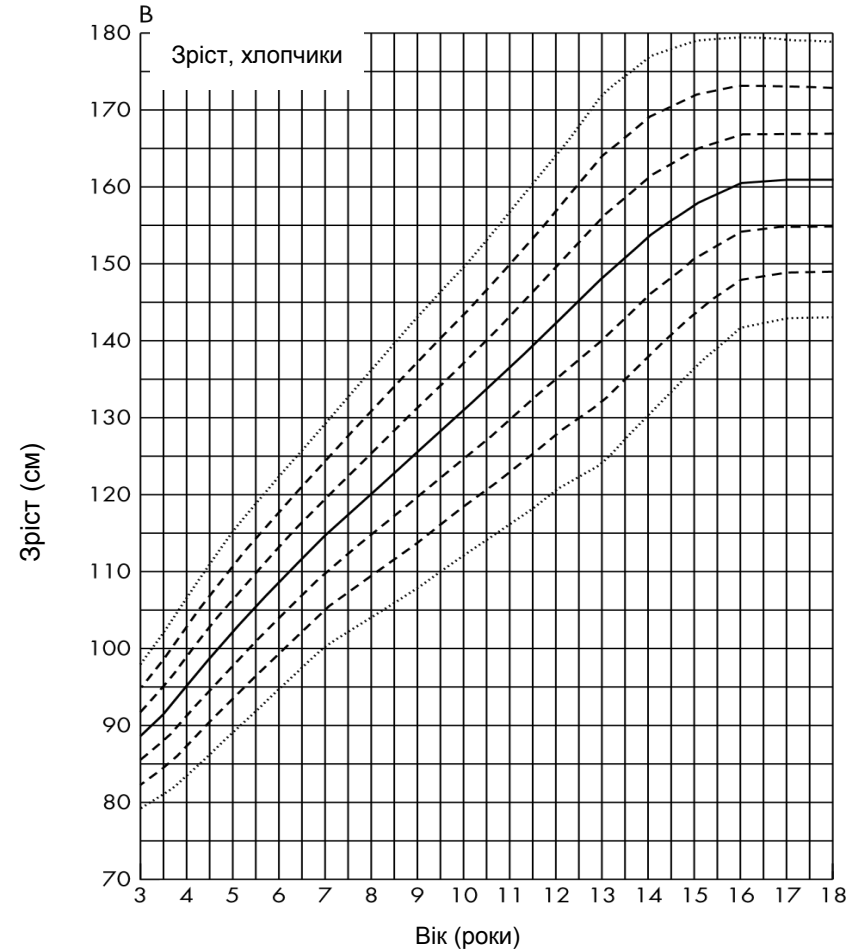
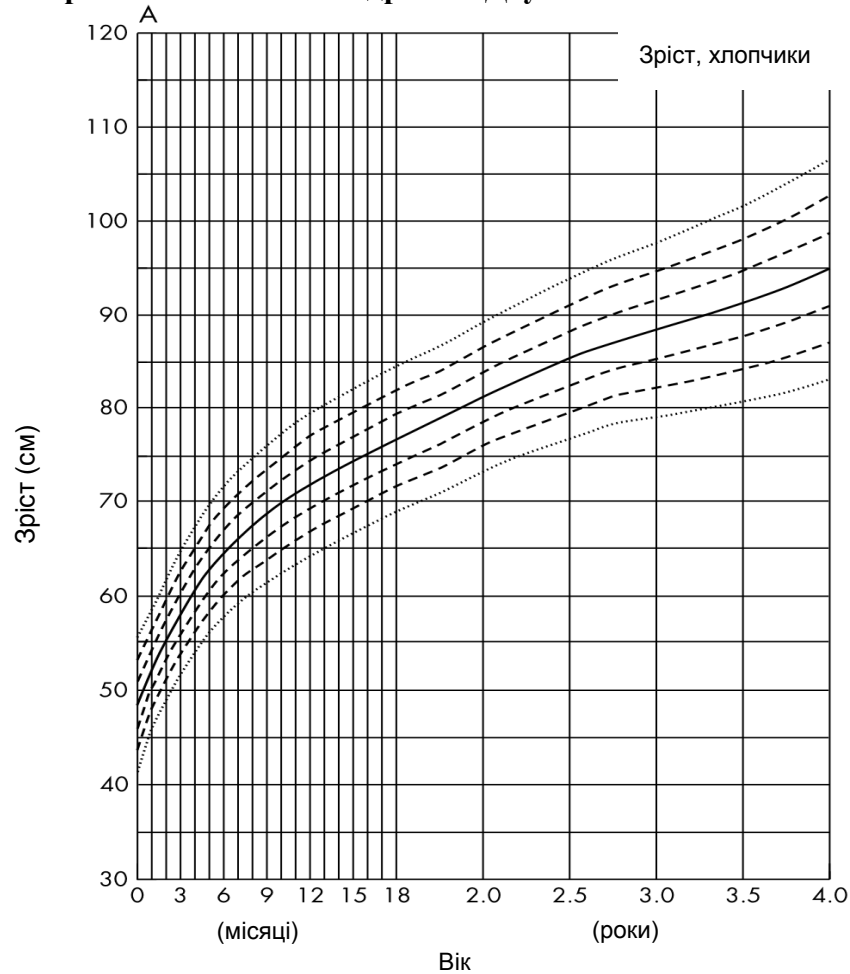
Додаток 2

до уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Синдром Дауна»

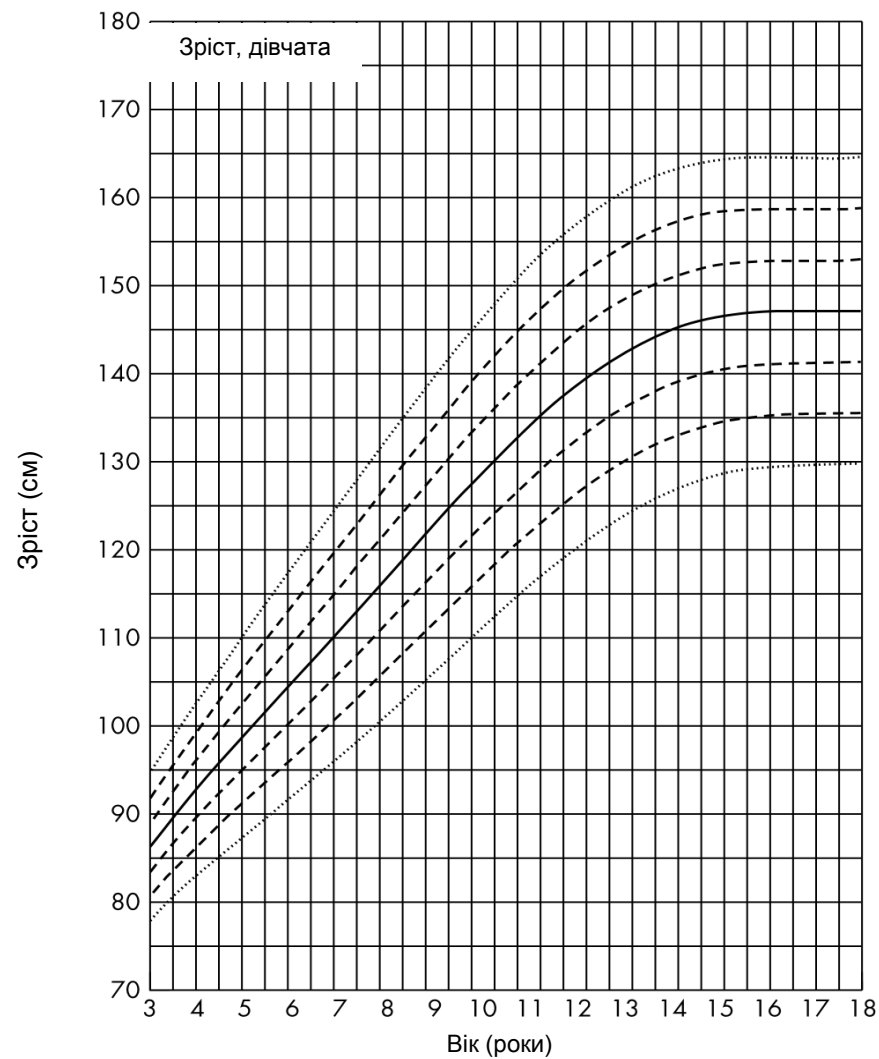
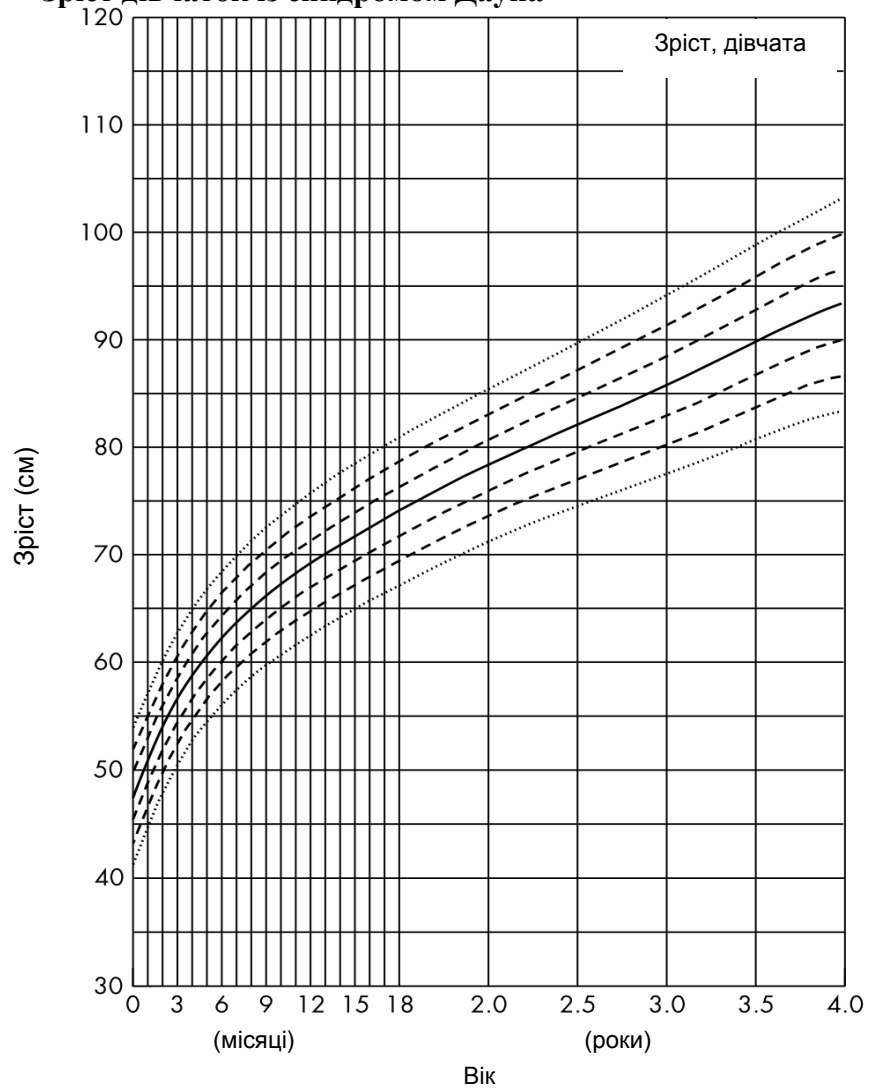
Центільні таблиці основних антропометричних показників

Å Myrelid, J Gustafsson, B Ollars, G Annerén. Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age. ArchDisChild 2002; 87:97–103

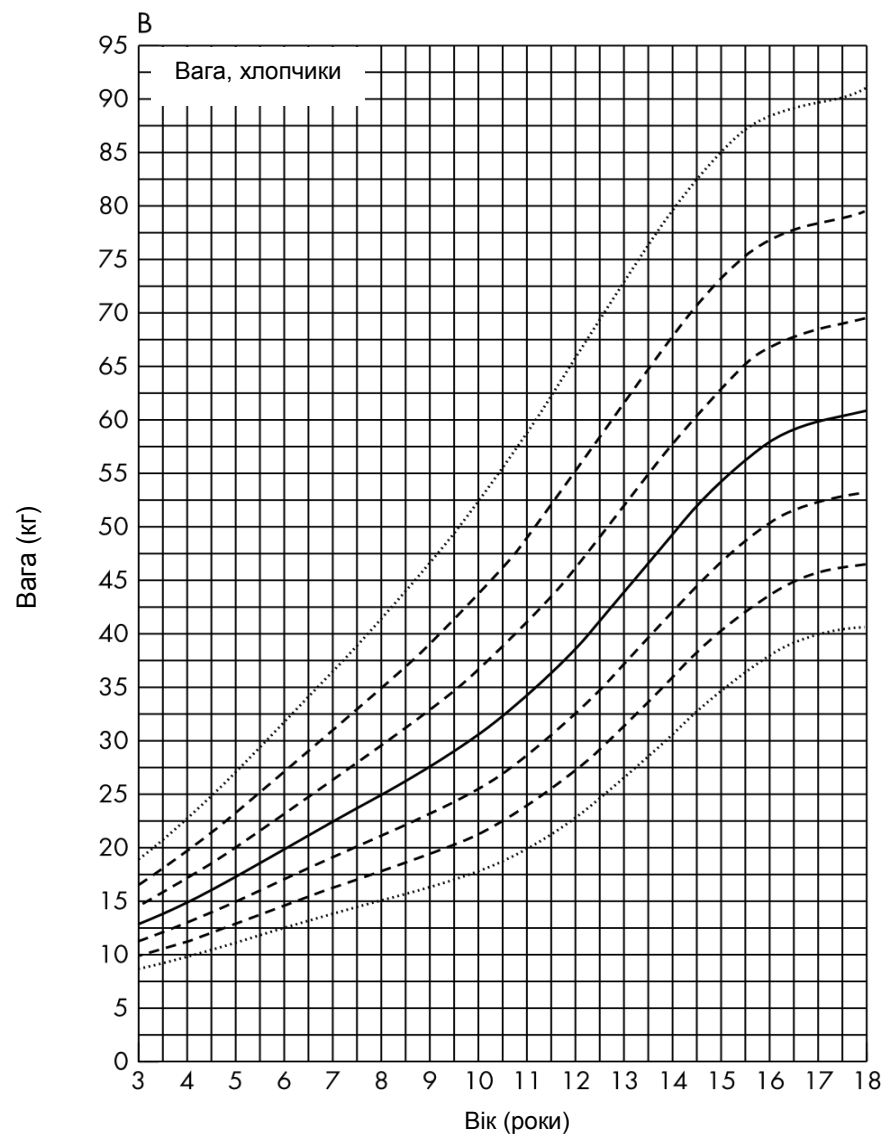
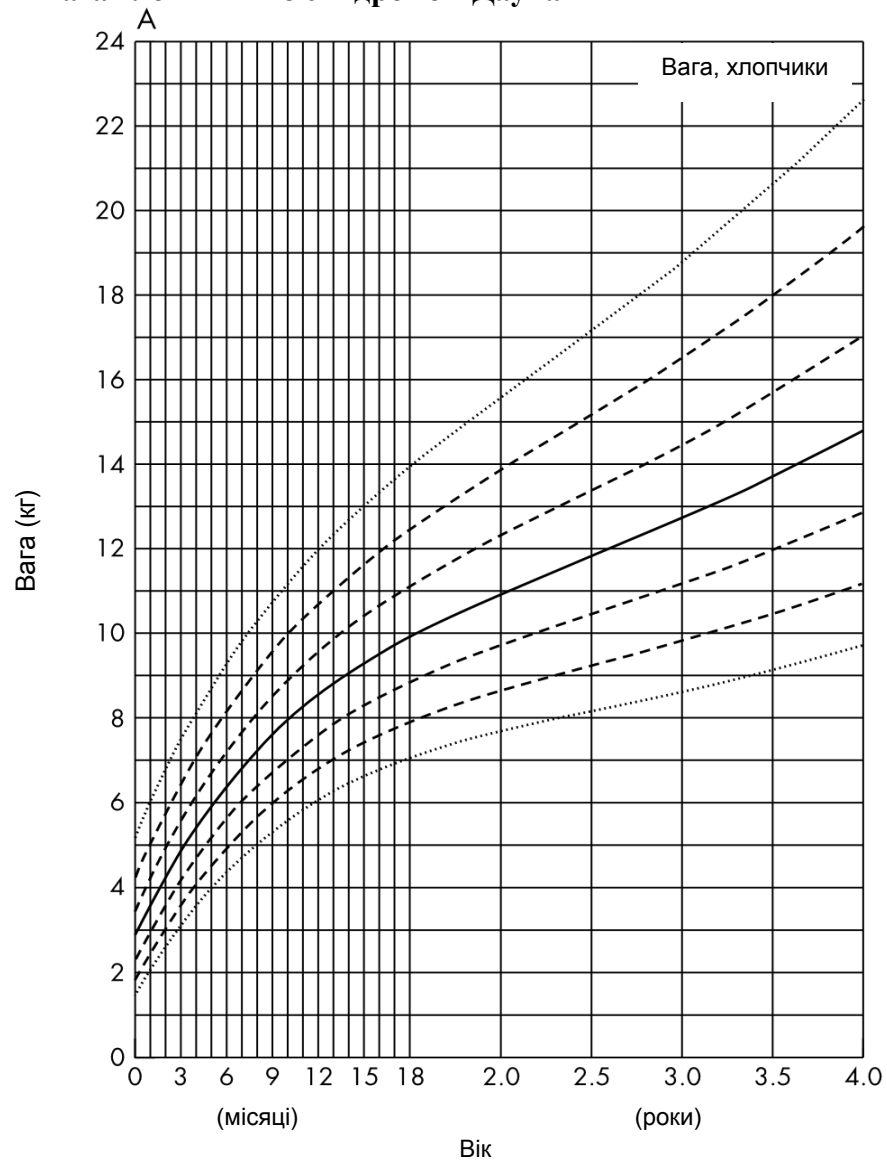
Зріст хлопчиків із синдромом Дауна



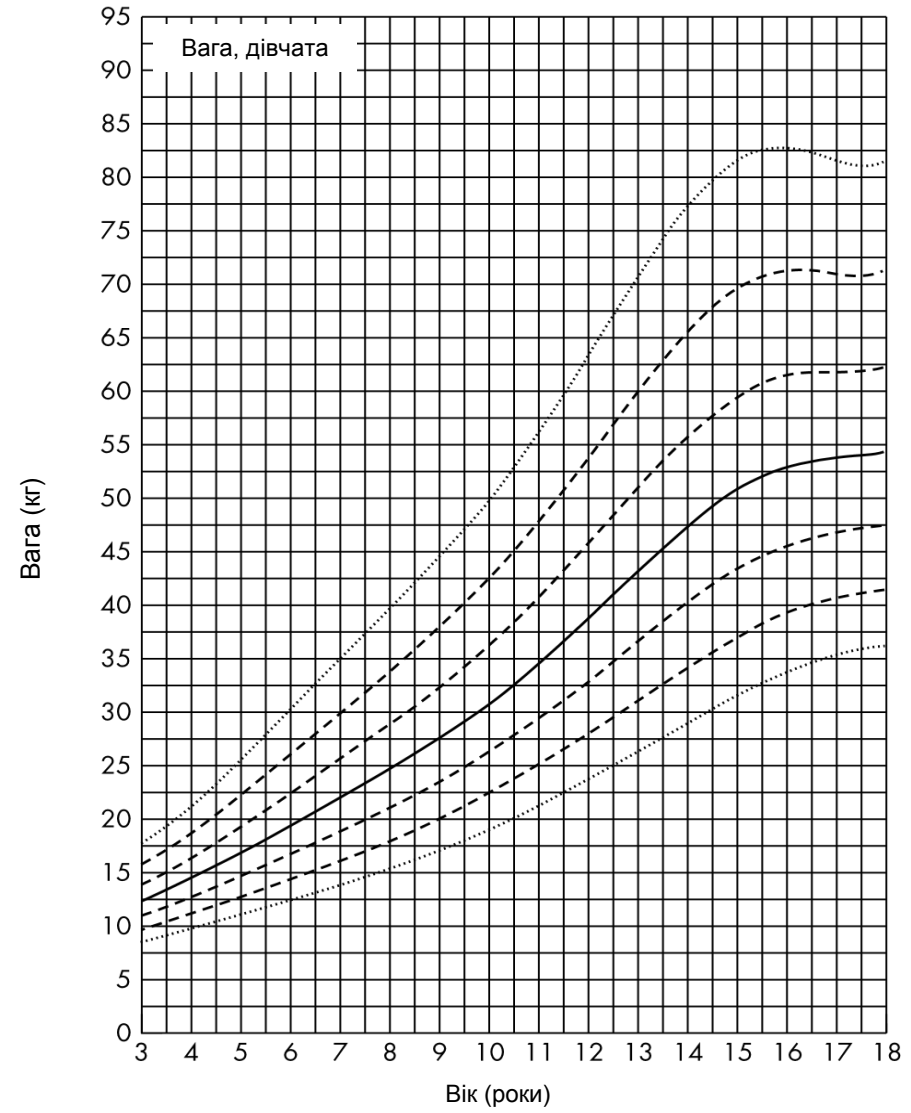
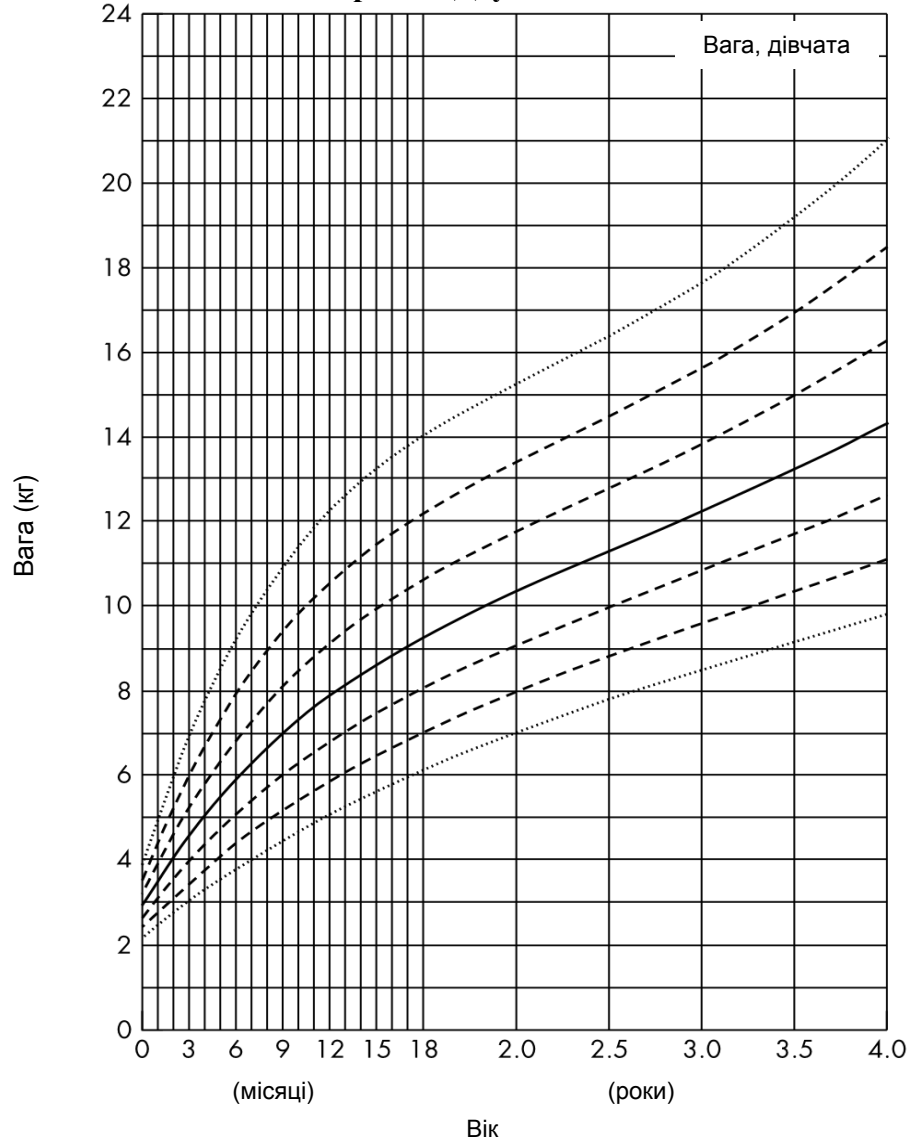
Зріст дівчаток із синдромом Дауна



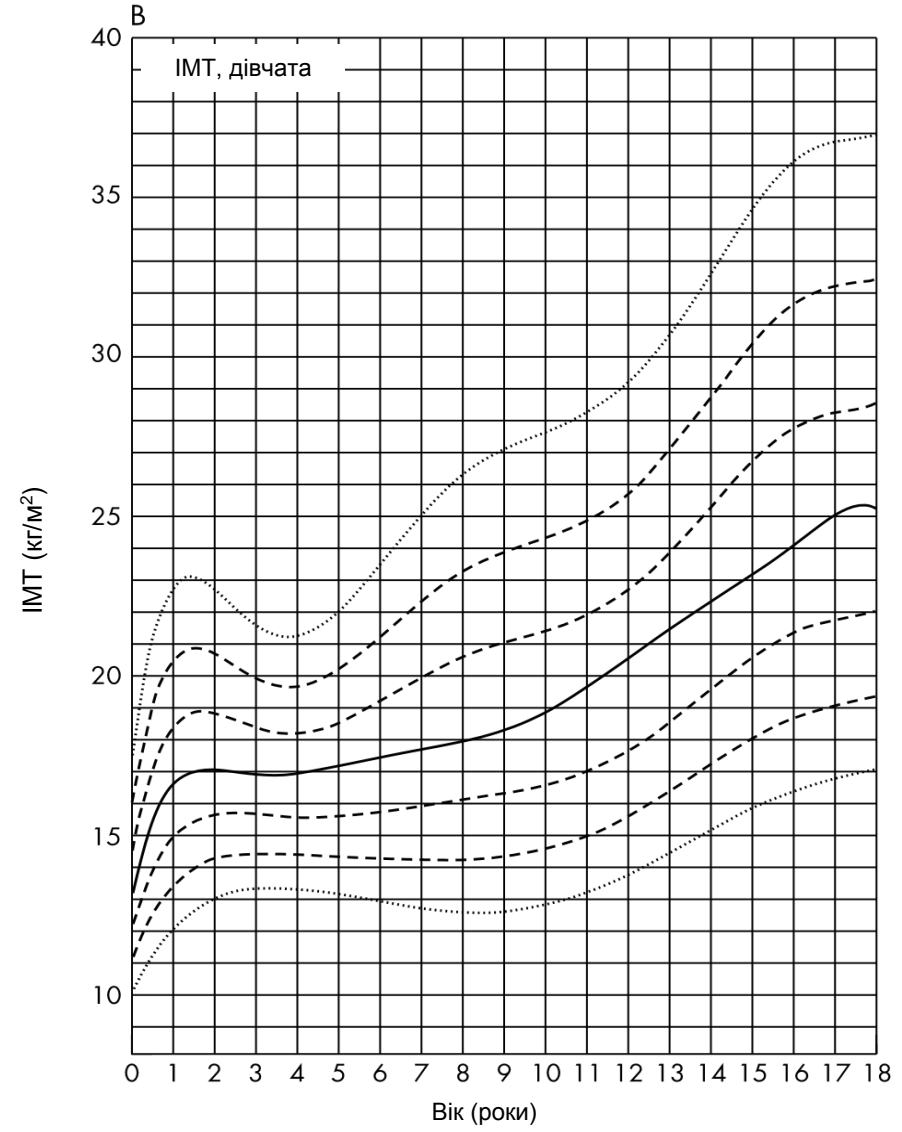
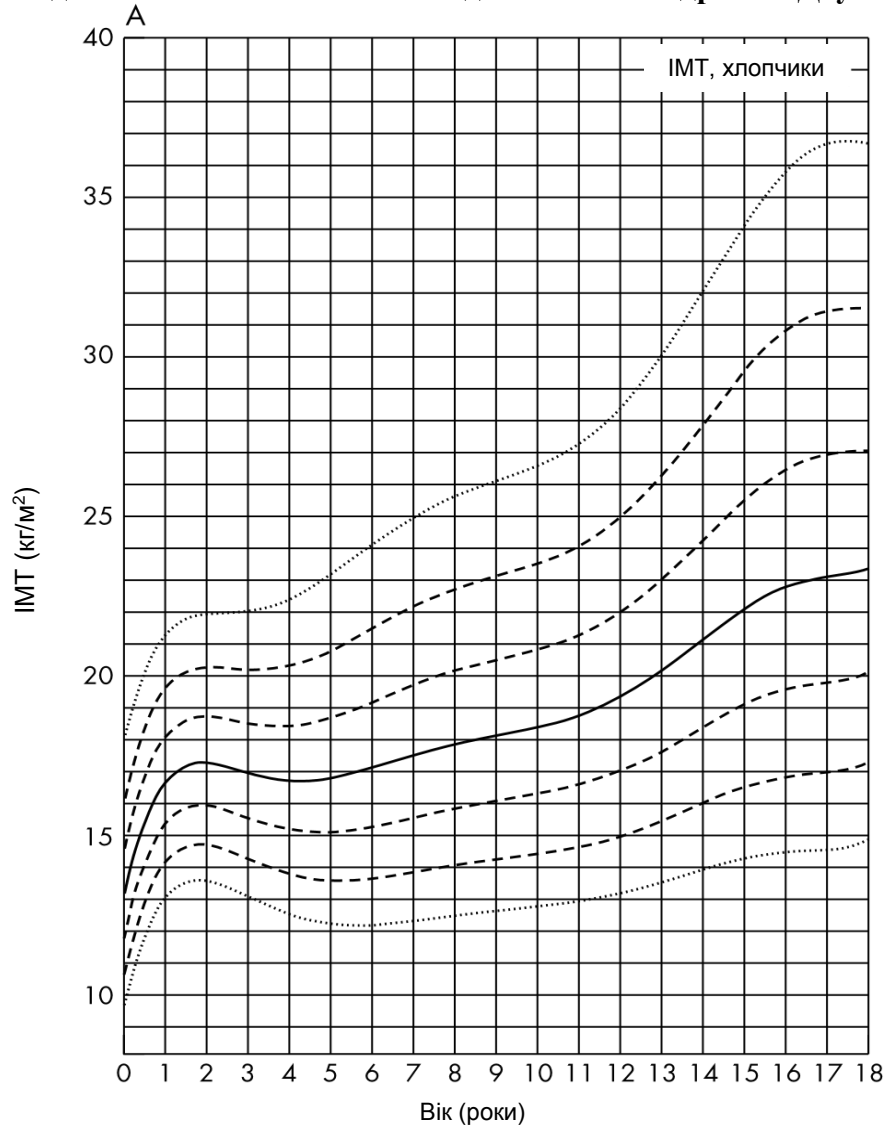
Вага хлопчиків із синдромом Дауна



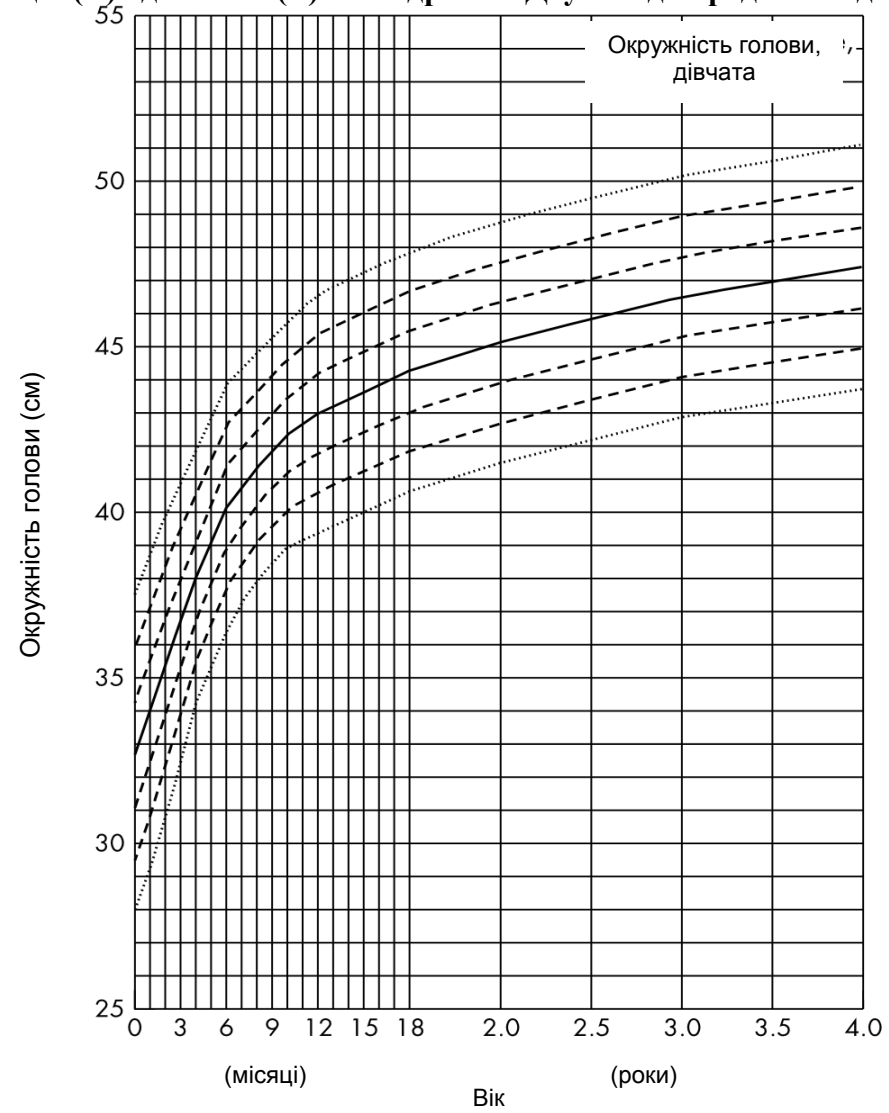
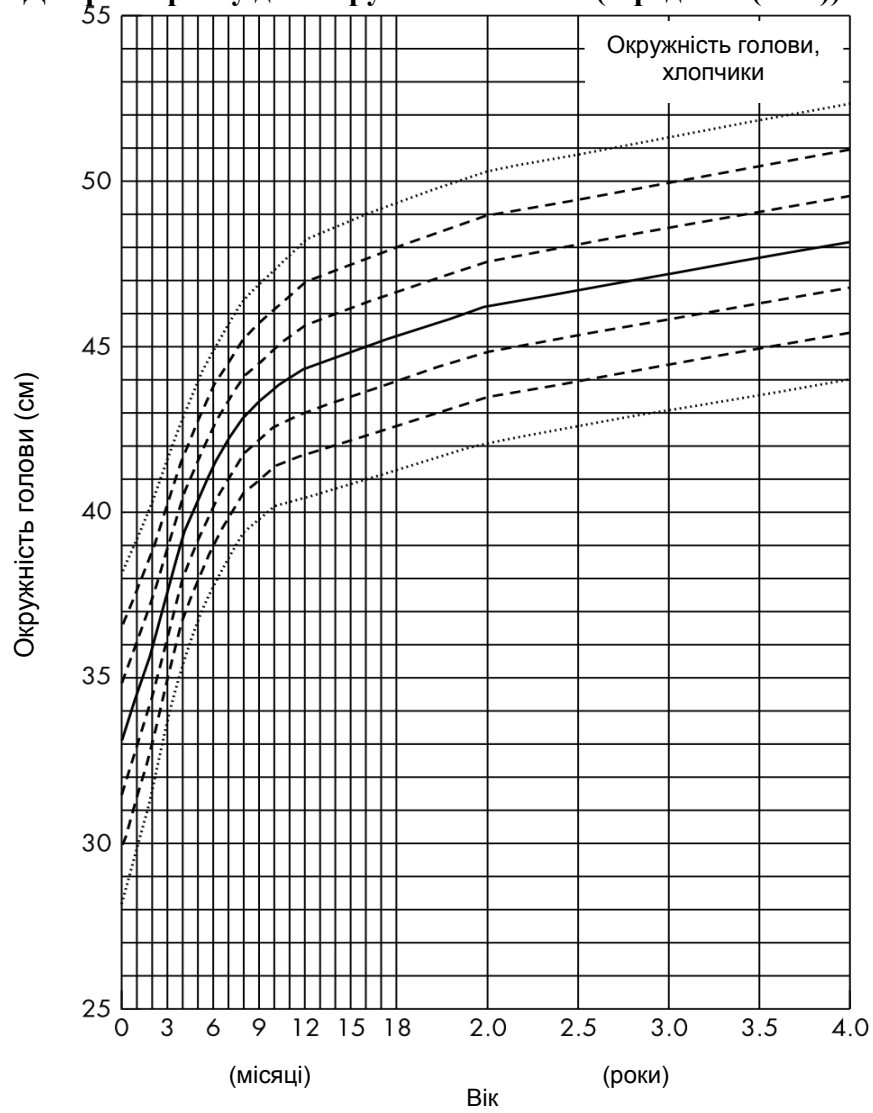
Вага дівчаток із синдромом Дауна



Індекс маси тіла хлопчиків та дівчаток із синдромом Дауна



Діаграми росту для окружності голови (середньої (SDS)) хлопців (А) і дівчаток (В) із синдромом Дауна від народження до 4-х років



Додаток 3
до уніфікованого клінічного протоколу
первинної, вторинної (спеціалізованої) та
третинної (високоспеціалізованої) медичної
допомоги «Синдром Дауна»

КОНТРОЛЬ СТАНУ ЗДОРОВ'Я ЗА СИСТЕМАМИ ОРГАНІВ

Хвороби серця: вроджені і набуті

1. Необхідно впроваджувати високий рівень клінічної підозри вродженої вади серця у всіх новонароджених з синдромом Дауна.

2. Оптимально виявити наявність тяжкої серцевої патології до 2-х тижнів, найпізніше 6-ти тижнів від народження,

3. Оперативне втручання оптимально провести до 4-6-ти місяців від народження, з метою запобігання розвитку необоротних легеневих змін (див. п.3. цього розділу).

3. Діагностичні методи

Для виявлення патології серця у новонароджених клінічного обстеження недостатньо.

3.1. Немовлята з діагнозом синдрому Дауна в ранньому неонатальному періоді

З часу після встановлення діагнозу слід провести ретельне клінічне обстеження та ЕКГ (електрокардіограму), за результатами якого ступінь терміновості проведення ехокардіографії та оцінки кардіолога може встановлюватися наступним чином:

3.1.1. Ті, у кого є патологічні клінічні ознаки або зміни на ЕКГ (наприклад, вища вісь QRS), і які мають потенційно високий ризик захворювання легеневих судин – їх бажано направити й обстежити протягом 2-х тижнів після народження для експертної клінічної оцінки й ехокардіографії спеціалістом з відповідною педіатричною кардіологічною підготовкою.

3.1.2. Ті, у кого відсутні патологічні клінічні ознаки або зміни на ЕКГ, що виникають при первинному огляді, проте мають захворювання серця повинні бути направлені й оглянуті протягом 6-ти тижнів після народження спеціалістом з відповідною педіатричною кардіологічною підготовкою для подальшого клінічного обстеження й ехокардіографії.

3.2. Немовлята з діагнозом, встановленим пізніше в неонатальному періоді

Їм необхідно негайно зробити ЕКГ та провести клінічне обстеження і швидко направити до спеціаліста з відповідною педіатричною кардіологічною підготовкою, по можливості, до досягнення 6-ти тижнів.

3.3. Діти з пренатальним діагнозом синдрому Дауна

При відсутності або наявності ехокардіографії плода діагностика проводиться за вищевказаним маршрутом новонароджених.

3.4. Діти, яким не проводилось ехокардіографічне дослідження, повинні проходити обстеження таким чином:

3.4.1. Тих, у кого немає симптомів або клінічних ознак і ЕКГ без патологічних змін, слід направити в плановому порядку для подальшого клінічного обстеження спеціалістом з відповідною педіатричною кардіологічною підготовкою.

3.4.2. Тих, у кого є симптоми та/або аномальні клінічні ознаки або патологічні зміни ЕКГ, слід терміново направити до спеціаліста з відповідною педіатричною кардіологічною підготовкою.

4. Особи з ураженнями серця мають підвищений ризик інфекційного ендокардиту. Їм та їхнім батькам/опікунам слід надати усну та письмову консультацію щодо профілактики ендокардиту.

5. Завжди необхідно пам'ятати, що у тих, у кого є синдром Дауна і не виявлено патологію серця при народженні, може, як і в інших дітей, розвинутиися легенева судинне захворювання і вторинна серцева недостатність дихальних шляхів справа/респіраторні захворювання.

6. Ехокардіографія, особливо в перші кілька днів після народження, може не відобразити дефекти атріовентрикулярних перегородок та інші ураження. Тому бажано повторити це

обстеження, якщо симптоми або ознаки серцевої патології виявляються в будь-якому віці, навіть при наявності ранньої ехокардіографії без патологічних змін.

7. З підліткового віку і в подальшому є можливість розвитку безсимптомного пролапсу мітрального клапану без будь-яких клінічних ознак і недостатності аортального клапана.

Пролапс мітрального клапану та розширення аорти зазвичай розглядаються як доброякісні стани, але вони можуть мати наслідки для профілактики інфекційного ендокардиту, зокрема, через високу захворюваність пародонту серед цієї популяції. Кардіологічна діагностика може бути показана перед деякими стоматологічними процедурами.

У деяких пацієнтів пролапс мітрального клапану прогресує до відновлення. Для того, щоб визначити це, аускультация серця була включена в рутинний медичний контроль при переході з педіатричної медичної допомоги і протягом усього дорослого життя. Ті, у кого є пролапс мітрального клапану, повинні контролюватися на наявність ознак миготливої аритмії і/або недостатності лівого шлуночка.

8. Навіть якщо наведені вище рекомендації ефективно використовуються, в майбутньому для деяких осіб з наявністю застою малого кола кровообігу повинна бути розглянута трансплантація серця.

Порушення слуху

1. В даний час більше 50% людей з синдромом Дауна мають значне погіршення слуху, яке може бути легким, середнім, важким або глибоким. Сенсоневральна та/або провідна втрата може виникнути в будь-якому віці. У цієї групи населення порушення слуху можна успішно лікувати. Якщо не виявлене, воно може бути однією з основних причин попереджуваних розладів. Постійне аудіологічне спостереження має важливе значення для всіх пацієнтів із синдромом Дауна. Основною причиною значної втрати є хронічний ексудативний отит.

2. Люди з синдромом Дауна різного віку повинні мати швидкий доступ до спеціалізованої отоларингологічної допомоги.

3. Через підвищену частоту вроджених сенсоневральних втрат провести новонародженому дослідження слуху та проводити постійне спостереження слуху.

4. Обговорити проблеми слуху у дитини з синдромом Дауна з батьками/опікунами.

5. Всі діти, незалежно від будь-яких попередніх результатів скринінгу слуху, повинні мати повну аудіологічну оцінку між віком 6-ти і 10-ти місяців. Вона повинна включати вимірювання слухових порогів, тестування опору й отоскопію. Слід заохочувати участь в існуючих програмах спостереження слуху дітей.

6. Тому до 10-ти місяців необхідно встановити, чи дитина має будь-якого ступеня постійну втрату слуху. Чіткий план лікування має бути узгоджений з батьками та при необхідності проведення втручання.

7. На другому році (як правило, близько 18-ти місяців) всі діти, незалежно від їх попереднього статусу слуху, повинні пройти подальший аудіологічний огляд, який проводиться відповідним для дитини з порушеною здатністю до навчання способом. Він повинен включати оцінку слухових порогів, тестування опору й отоскопію. Він повинен повторюватися, принаймні, раз на рік до 5-ти річного віку і після цього кожні 2 роки все життя. Більш часте тестування буде необхідне, якщо існують проблеми.

8. Перехід від педіатричних до дорослих послуг повинен включати пряму передачу допомоги названій особі.

9. У всіх вікових групах люди з синдромом Дауна мають вузькі вушні канали, які сприяють накопиченню сірки. Це може вплинути на результати аудіометрії.

10. Більшість людей з синдромом Дауна здатні відповідати на стандартні тести, наприклад, розпізнавання мови; аудіометрію (відтворення або стандартна) та аудіометрію з візуальним підкріпленням, які виконують спеціалісти з досвідом роботи з людьми з труднощами до навчання. Необхідно використовувати тести виміру порогового значення відповідно до вікового розвитку.

11. Через підвищену частоту нейросенсорних порушень, а також провідну втрату діапазон частот випробування повинен включати 8000 Гц, де це можливо, оскільки це може бути раннім попередженням про насування нейросенсорної глухоти.

12. Всі пацієнти з порушеннями слуху повинні мати доступ до фахівців (логопедів; вчителів для глухих; лікарів-сурдологів і т.д.)

13. У всіх вікових групах особлива увага повинна бути приділена лікуванню гнійних носових і вушних запалень.

14. У дорослих оцінка порушення слуху має важливе значення в диференціальній діагностиці депресії і деменції.

Офтальмологічні проблеми

1. Існує висока можливість розвитку патології очей у людей з синдромом Дауна. Аномалії рефракції та/ або косоокість можуть існувати з самого раннього віку і зберігатися в дитинстві. Більшість дітей з синдромом Дауна мають зменшену акомодацию. У порівнянні з населенням в цілому існує десятикратне збільшення випадків вродженої катаракти, а також може існувати дитяча глаукома. Ністагм існує щонайменше у 10%. Катаракта і кератоконус можуть розвиватися в підлітковому віці або пізніше і дослідження показують, що це приблизно в 4 рази частіше, ніж у загальній популяції дорослих. При відсутності лікування більшість з цих розладів є однією з основних причин вторинної інвалідності, яку можна попередити, у всіх вікових групах. Тому повинна приділятися додаткова увага в будь-якому віці.

2. Діти з синдромом Дауна повинні бути обстежені лікарем-офтальмологом дитячим на предмет вродженої катаракти та інших очних аномалій з повторним через 6 тижнів.

3. Візуальна поведінка повинна контролюватися педіатром дитини особливо до першого офтальмологічного огляду. Ті, хто починає мружитись або мають інші зорові аномалії, мають бути направлені для офтальмологічного огляду.

4. З 18-ти місяців до 2-х років всі діти з синдромом Дауна повинні отримати офіційну візуальну оцінку за допомогою ортоптика й офтальмолога відповідно до місцевих вимог. Вона повинна включати ортоптичну оцінку, рефракцію та обстеження очного дна. Принаймні одна третина буде мати зорові дефекти до цього віку. Ті, у кого є відхилення від норми, повинні перебувати під відповідним спостереженням спеціаліста. Аномалії рефракції, найчастіше гіперметропія, які часто знижуються спонтанно в інших дітей, ймовірно, збережуться протягом дитячого віку. Корекція далекозорості планується раніше, ніж у дітей з типовим розвитком, тим більше, що більшість матимуть дефекти акомодации.

5. Проте, ті, хто не мав аномалій при першому огляді, повинен пройти додаткову повну оцінку очей/зору, в тому числі рефракції, у віці близько 4-х років. У цьому віці щонайменше 50%, ймовірно, мають порушення рефракції.

6. Після 4-х років, у зв'язку із збільшенням поширеності розладів, перевірки очей повинні проводитися не менше 2-х разів на рік протягом всього життя спеціалістами з відповідними навичками та досвідом у веденні цієї групи пацієнтів. Якщо гіперметропії немає в 4 роки, її не може бути пізніше, але короткозорість може розвинути в будь-якому віці.

7. Слід очікувати відповідь дітей та дорослих з синдромом Дауна на стандартні процедури дослідження зору у відповідному віці розвитку, але для оптимізації стану може знадобитися додатковий час. Функціонування зору на відстані і близько повинно перевірятися при кожному огляді, коли можливо, з виписуванням рецепту для близької корекції або біфокальних розладів, які розглядаються в будь-якому віці. Бачення деталей, ймовірно, залишиться гіршим, ніж очікувалося протягом усього життя, навіть якщо носити відповідні окуляри.

8. Блефарит зустрічається у 30% дітей з синдромом Дауна і може лікуватися звичайним способом. Непрохідність носослізного каналу виникає також часто.

9. У зв'язку з високою поширеністю очної патології і труднощами в спілкуванні в осіб з синдромом Дауна, будь-яка дитина чи дорослий з болем та/або порушенням зору, та/або почервонінням очей повинні бути спрямовані на огляд до фахівця.

Розлади щитовидної залози

1. Розлади щитовидної залози (найчастіше гіпотиреоз), як правило, зустрічаються частіше у людей з синдромом Дауна, ніж у загальній популяції. Близько 10% дітей шкільного віку вже

мають некомпенсований гіпотиреоз. Поширеність збільшується з віком. Патологія щитовидної залози є причиною вторинних захворювань, які можна попередити. Діагноз на підставі клінічної картини потребує інструментального підтвердження. Біохімічний скринінг має важливе значення. Як і в загальній популяції, пацієнти зі значними порушеннями функцій щитоподібної залози повинні або лікуватися (якщо це некомпенсований гіпотиреоз), або перебувати під пильним клінічним та біохімічним спостереженням.

2. Скринінг на гіпотиреоз для пацієнтів з синдромом Дауна проводиться протягом усього життя.

3. Біохімічні тести, у тому числі оцінки тироксину 4 вільного, тиреотропного гормону та антитіл щитовидної залози, слід проводити не рідше одного разу кожні два роки у віці від 1-го року і протягом усього життя.

4. Дослідження тиреотропного гормону (висушена крапля крові) повинно здійснюватися мінімум один раз на рік.

5. Можуть виникати транзиторні підвищення тиреотропного гормону (не більше, ніж 10 мо/л) або присутність антитіл з нормальними показниками тироксин 4 вільного і відсутністю клінічних ознак гіпотиреозу, що зазвичай не має підстав для лікування. Проте це вказує на підвищення ймовірності розвитку некомпенсованого гіпотиреозу. Тому такі пацієнти повинні перевірятися частіше, ніж ті, чії результати тестів не виходять за межі клінічної норми.

6. Клініцисти повинні завжди зважати на поширеність захворювання щитовидної залози у людей з синдромом Дауна, якщо є клінічні підозри за результатами біохімічних тестів.

7. Як і в загальній популяції, ключові клінічні симптоми - це млявість і/або емоційні зміни, відхилення показників росту або ваги.

8. Розгляд гіпотиреозу є обов'язковим в диференціальній діагностиці депресії і деменції у пацієнтів з синдромом Дауна.

9. Повинна також враховуватися можливість гіпертиреозу.

Ортопедичні порушення

При синдромі Дауна поширені м'язові й ортопедичні аномалії. Гіпотонія м'язів і загальна гіперплазія виявляються майже завжди. Плоскостопість, деформація колінного суглоба, нестабільність колінної чашечки є основними причинами проблем з ходьбою і, навіть, таких серйозних статичних проблем, як сколіоз і кіфоз. Необхідні превентивні міри, які включають ранню і виважену мобілізацію та активний спосіб життя із заняттями спортом. В останні роки привертає особливу увагу клінічне значення атлантаксіальної нестабільності. Її поширеність більша серед людей з синдромом Дауна (10-15%) і, як правило, протікає безсимптомно. Підвищений ризик підвивиху виникає після травм шиї або різких рухів голови та супроводжується розвитком неврологічних ускладнень, які обумовлені стисненням шийного відділу спинного мозку. Підвивих може спричинити квадріплегію з нетриманням сечі або параплегію, які можуть мати раптовий початок, або яким можуть передувати нахил голови, порушена хитка хода і поява неврологічних симптомів. Діагноз підтверджується за допомогою рентгенівських знімків, які демонструють відстань більшу за 5 мм між передньою стороною одонтоїдного процесу і заднім краєм передньої дуги атланта. Для діагностики корисними є магнітно-резонансна томографія або комп'ютерне томографічне сканування. Не варто дозволяти дітям та молоді в групі ризику займатися акробатикою, стрибками на батуті, боксом, боротьбою або подібними видами спорту. В якості симптоматичного лікування кращою хірургічною процедурою є хребетне зрошування.

Краніовертебральна (атлантаксіальна) нестабільність

Безсимптомні особи з атлантаксіальною нестабільністю

а) Рентген

Рутинний рентгенологічний скринінг у безсимптомних людей з синдромом Дауна не рекомендується.

б) Спорт

Безсимптомні люди з синдромом Дауна не повинні бути відсторонені від нормальних спортивних заходів.

Особи з симптомами атлантаоксіальної нестабільності

а) Попереджувальні ознаки

Кожна людина з синдромом Дауна, в якій з'явилися нові симптоми або ознаки (див. нижче), які б могли свідчити про краніовертебральну нестабільність або мієлопатію, були обстежені та досліджені. Батьки, родичі, вихователі та всі медичні працівники були поінформовані про такі клінічні ознаки і симптоми.

Попереджувальні ознаки

1. Біль у шії.
2. Аномальні положення голови.
3. Кривошия.
4. Зниження рухів шії.
5. Погіршення ходи і/або часті падіння.
6. Збільшена стомлюваність при ходьбі.
7. Погіршення маніпулятивних навичок.

Важливо визнати, що вищевказана симптоматика в дорослому житті може помилково діагностуватися як хвороба Альцгеймера або іншому прогресуючому церебральному погіршенню.

б) Лікування

При наявності будь-якої з перерахованих вище ознак слід зібрати анамнез, провести фізикальне і неврологічне обстеження. Якщо це не дає належного альтернативного пояснення симптомів і за умови, що людина має рухливу шию і може нахилити свою шию вгору, щоб подивитися на стелю, і вниз, щоб подивитися на підлогу, і має гарне згинання та розгинання шийного відділу хребта, необхідно зробити рентген шийного відділу.

Після цього, якщо клінічна або радіологічна аномалія виявлена, доцільно направити пацієнта до спеціалізованого медичного закладу.

Анестезія

Перед загальним наркозом необхідно провести ретельний збір анамнезу та провести огляд з приділенням уваги вищевказаним попереджувальним ознакам. Рутинна передопераційна рентгенографія не рекомендується при відсутності клінічної стурбованості.

Шлунково-кишкова система

Багато рідкісних аномалій шлунково-кишкової системи є більш поширеними в осіб з синдромом Дауна. Деякі з таких порушень можуть бути виявлені при народженні, в той час як появу інших розпізнати складніше, оскільки симптоми з'являються тільки з часом. Усвідомлення потенційних проблем є першим кроком моніторингу, який здійснюють медичні працівники загальної практики, разом із доступом до відповідних спеціалістів за такої необхідності. Найбільш типові порушення надаються у переліку нижче:

А. Порушення, що можуть проявлятися у неонатальний період:

1. Атрезія або стеноз ануса – анальний отвір відсутній або дуже малий. Це порушення потребує хірургічної корекції, що передбачає збереження або створення сфінктера (м'язового кільця), який закриває отвір.
2. Атрезія, стеноз або мембрана дванадцятипалої кишки – закритий, надто звужений або частково заблокований прохід від шлунку до тонкого кишківника. Ступінь блокування може бути такою, що перешкоджає проходженню будь-якої їжі зі шлунку, що у новонароджених проявляється блюванням і неспроможністю приймати їжу. Часткова обструкція може уповільнювати прохід їжі та залишатися непомітною, доки такі симптоми, як блювання та труднощі з харчуванням, не стануть очевидними. Це порушення також потребує хірургічної корекції для усунення проблеми.
3. Хвороба Гіршпрунга – на ділянках нижньої частини шлунку відсутні важливі нервові клітини, що допомагають просувати далі перетравлену їжу. Більш великі уражені ділянки спричиняють більш ранні помітні симптоми тяжкого закрепку. Менші ділянки можуть

викликати змінну картину симптомів, яку набагато складніше розпізнати. Необхідна операція з видалення уражених ділянок.

Б. Порушення, що проявляються упродовж першого року життя, у дитинстві або пізніше:

1. Проблеми вигодовування, пов'язані з затримкою/порушеннями смоктання та ковтання. У більшості випадків проблема полягає у затримці формування функції ковтання, і з часом відбувається покращення. Пильне слідкування за консистенцією та густиною їжі зменшує ризик вдихання, а також інших проблем прийому їжі та відповідної поведінки, що можуть виникати у зв'язку з цим порушенням.
2. Більш помірні стеноз або мембрана дванадцятипалої кишки в області переходу зі шлунка до кишківника можуть мати доволі невиражені симптоми, які складно розпізнавати.
3. Хвороба Гіршпрунга (особливо на малій ділянці).
4. Целиакія (цей стан може виникати у будь-якому віці).
5. Інші причини закрепу або змінної картини роботи кишківника:
 - медичні порушення (наприклад, синдром «натягнутого спинного мозку»);
 - психологічні/функціональні/пов'язані з поведінкою (наприклад, енкопрез);
 - гіпотонія, особливо при низькому рівні активності.

Харчування

1. Прийом їжі у зменшеному обсязі:
 - 1.1. Природжена серцева недостатність через анатомічні вади може обмежувати здатність споживати достатньо калорій:
 - А. Включення до раціону харчування формули, збагаченої калоріями та поживними речовинами, та інших додаткових компонентів для того, щоб збільшити об'єм спожитої їжі.
 - Б. Тісне спілкування з кардіологом щодо необхідності та можливого часу проведення операції.
 - 1.2. Затримка формування навичок годування, що обмежує кількість споживаної їжі:
 - А. Включення до раціону харчування формули, збагаченої калоріями та поживними речовинами, та інших додаткових компонентів для того, щоб максимізувати прийом споживної їжі.
 - Б. Пильна увага до застосування їжі різної консистенції та смаків для уникнення ризиків вдихання та пов'язаних з цим медичних та поведінкових проблем/проблем.
 - 1.3. Знижений тонус м'язів і низький рівень активності знижує метаболічну потребу в калоріях і зменшує апетит:
 - А. Підвищення рівня активності для пришвидшення обміну речовин в організмі та підвищення апетиту.
 - Б. Коригування раціону харчування для забезпечення належної комбінації вітамінів та інших необхідних поживних речовин.
2. Підвищене споживання калорій, наслідком чого є поява зайвої ваги або ожиріння:
 - А. Підвищення рівня активності з увагою до довгострокових змін у режимі харчування та занять фізичними вправами.
 - Б. Покращення збалансованості харчування з обмеженням «порожніх калорій».
3. Аномалії метаболічних процесів, пов'язані з синдромом Дауна:
 - А. Метаболізм фолатів, цинку, селену тощо.
 - Б. Целиакія (глютеніна ентеропатія).

Інфекційні хвороби/Імунологія

1. Порушення роботи імунної системи в дитячому віці:
 - А. Затримка формування з нормалізацією роботи у більш пізній період – Які заклади є найбільш інформованими для оцінювання гострого захворювання при синдромі Дауна? Які лабораторії (та інші заклади) оцінюють функціонування імунної системи?

- Б. Тривалі порушення у роботі імунної системи – Які заклади є найбільш інформованими для оцінювання хронічних імунних порушень при синдромі Дауна? Які лабораторії (та інші медичні установи) оцінюють функціонування імунної системи?
2. Наслідки вакцинації при синдромі Дауна – принаймні настільки ж важливі, як і у звичайних однолітків; можливий підвищений ризик через порушення імунної системи.
 3. Автоімунні захворювання – стандартне лікування, більш високий ризик інших автоімунних захворювань, пов'язаних з цим синдромом.
 - 3.1. Порушення функції щитовидної залози – регулярні обстеження та клінічні аналізи.
 - 3.2. Енцефалопатія:
 - А. Енцефалопатія Хашимото з автоімунними порушеннями функції щитовидної залози.
 - Б. Інші джерела (педіатричне автоімунне нейропсихічне порушення, пов'язане зі стрептококовою інфекцією/хорея Сиденгама, інші).
 - 3.3. Целіакія (глютенова ентеропатія) – маркери людського лейкоцитарного антигену можуть звзвати групу осіб, за якими необхідно спостерігати як за групою ризику.
 - 3.4. Статус може змінюватися з часом. Дієта є основним методом лікування.
 - 3.5. Діабет 1-го типу. Більш високий ризик при наявності інших автоімунних порушень.
 - 3.6. Ревматоїдний артрит – на лікування можуть впливати відхилення рівнів фолатів як реакція на метотрексат.

Неврологія та нейрохірургія

1. Гіпотонія – практично універсальна проблема, може допомогти прогнозувати деякі затримки розвитку, втім складно послідовно вимірювати або описувати різними спостерігачами.
2. Судоми – інфантильні спазми (синдром Веста) та інші типи судом, які є більш поширеними при синдромі Дауна; відповідь на лікування принаймні така, як і у звичайних дітей. Результати електроенцефалограми можуть показувати відхилення від норми без судом або інших клінічних відхилень.
3. Стискання спинного мозку:
 - А. Атлантаксіальна нестабільність – проблема, яка постає практично у кожному розділі (див. вище).
 - Б. Синдром «натягнутого спинного мозку» виявляється більш поширеним при синдромі Дауна, але на цей час не проведено досліджень, в яких були б зібрані числові дані на основі популяції. Симптоми включають проблеми із регуляцією екскреторних функцій, закрепи/діарею, болі у ногах, затримку розвитку, порушення функцій нижніх кінцівок.
4. Ризик деменції – можливо підвищений при загальному ураженні; може змінюватися у ранньому віці при початку прояву порушення. Необхідне проведення ретельного комплексного медичного та психіатричного обстеження.

Затримка пізнавальної діяльності, комунікації та інші затримки розвитку

1. Розвиток моторики – вплив слабкості суглобів та гіпотонії м'язів:
 - 1.1. Розвиток і навички великої моторики.
 - 1.2. Розвиток і навички дрібної моторики.
2. Розвиток мови:
 - 2.1. Затримка у формуванні експресивних навичок – зазвичай більші затримки, ніж з формуванням рецептивних навичок:
 - А. Дизартрія.
 - Б. Апраксія – оральна та вербальна.
 - В. Психологічні/функціональні чинники.
 - 2.2. Збережені або більш наближені до норми рецептивні навички:
 - А. Поведінка як вид комунікації.
 - Б. Необхідність застосування альтернативних методів для підтримки розвитку мови та ефективної комунікації.
3. Обробка інформації та пам'ять:

- 3.1. Часте зниження слухової функції, особливо щодо сприйняття слів.
- 3.2. Візуальна обробка інформації та пам'ять зазвичай не уражені.
4. Соціальна адаптація – відносно збережена та часто є наближеною до норми у ранньому віці; з віком знижується; проблеми з абстрактним мисленням. В наслідок психотравмуючих ситуацій, гострої емоційної травми або переходу до нового середовища дитина може замкнутися в собі і докладати дуже обмежених соціальних зусиль, що може мати спільну клінічну картину з «набутим» аутизмом.
5. «Подвійний діагноз» синдрому Дауна з іншими нейропсихіатричними порушеннями або порушеннями розвитку:
- 5.1. Аутизм – справжній рівень ризику є невизначеним і може бути нижчий, ніж у однолітків з таким самим рівнем когнітивного розвитку, які мають інші захворювання. «Набутий» аутизм, спричинений неправильним лікуванням, неналежним віднесенням до групи або низькими очікуваннями, може бути більш поширений, ніж вроджений аутизм;
- 5.2. Депресія – частіше за все як реакція на травмуючі події в житті:
- А. Ризику медикаментозного лікування як первинна причина або ускладнення депресивних розладів.
- 5.3. Психоз – маячення, викривленої реальності тощо:
- А. Внутрішній діалог може імітувати психоз.
- Б. Спогади про комплексну емоційну травму можуть імітувати психоз.
- В. Медикаменти можуть впливати на емоційну або когнітивну сферу.

Додаток 4

до уніфікованого клінічного протоколу
первинної, вторинної (спеціалізованої) та
третинної (високоспеціалізованої) медичної
допомоги «Синдром Дауна»

КОНТРОЛЬ СТАНУ ЗДОРОВ'Я ЗА ВІКОВИМИ ГРУПАМИ

КОНТРОЛЬ СТАНУ ЗДОРОВ'Я З НАРОДЖЕННЯ ДО 1 МІСЯЦЯ: НОВОНАРОДЖЕНІ ДІТИ

Фізикальне обстеження та лабораторні дослідження

Першим кроком в обстеженні новонародженої дитини на наявність трисомії 21 є ретельне вивчення сімейного анамнезу та пренатальної інформації, особливо якщо були проведені пренатальні хромосомні аналізи. Народження до цього дітей з трисомією 21 чи відхиленнями в розвитку, або вагітність, результатом якої став викидень, можуть бути суттєвими показниками того, що в родині може бути присутня збалансована транслокація, яка спричиняє схильність батьків до народження дитини з трисомією 21. Стосовно дітей, яким було поставлено діагноз під час пренатальної діагностики, необхідно одержати офіційну копію звіту про хромосомний аналіз. Цей звіт дозволяє лікарю підтвердити діагноз, розглянути результати разом із родиною та внести офіційний діагноз до медичної картки дитини. У разі неможливості одержати результати пренатального аналізу, необхідно провести постнатальний цитогенетичний аналіз крові з метою підтвердження діагнозу та виключення хромосомної транслокації.

Фізикальне обстеження є найбільш чутливим тестом упродовж перших 24 годин життя для діагностики трисомії 21 у новонародженого малюка. Якщо лікар вважає, що при фізикальному обстеженні присутня достатня кількість критеріїв, необхідно відправити зразок крові на хромосомний аналіз. Лікар повинен попередити лабораторію та надіслати запит на швидке одержання результатів. Дослідження, що використовує технологію флуоресцентної гібридизації *in situ* (FISH-аналіз), має бути проведено у термін від 24 до 48 годин для пришвидшення встановлення діагнозу та консультування батьків. FISH-аналіз може показати тільки присутність додаткової копії хромосоми 21, але не може виявляти транслокації. Таким чином, позитивний результат FISH-аналізу має бути підтверджений повним хромосомним аналізом для виявлення транслокації, що можуть мати певний вплив на подальше репродуктивне консультування батьків і, можливо, інших членів родини.

Необхідно надати матері змогу відновити сили після безпосереднього народження дитини та забезпечити присутність її партнера або людини, яка надаватиме їй підтримку, перед повідомленням діагнозу. Інформація повинна надаватися у приватній обстановці лікарями-терапевтами, які мають відношення до догляду за родиною, оптимальним є повідомлення цієї інформації спеціалістом, який здійснює основний догляд за малюком, і лікарем, який контролював пологи. Рекомендується, щоб лікарі координували надання інформації та забезпечували окреме приміщення у лікарні для очікування на підтвердження діагнозу.

При наданні інформації про синдром Дауна акушери та педіатри повинні координувати час і спосіб повідомлення, а також інформувати батьків про свої підозри негайно, у приватній обстановці та, коли це є доцільним, у присутності обох батьків разом. Клінічні спеціалісти повинні дбати про застосування збалансованого підходу, а не виходити з власних суджень, надавати роздруковані сучасні матеріали, якщо такі діють у даній місцевості. Важливо, щоб клінічні спеціалісти були обізнані щодо реальної ситуації та можливостей здорового, продуктивного життя осіб з синдромом Дауна у суспільстві.

Після одержання остаточних лабораторних результатів необхідно обговорити з обома батьками конкретні дані обстежень, а також потенційні клінічні прояви, пов'язані з цим синдромом, і доцільність цитогенетичного обстеження подружжя. Ці теми необхідно знову розглянути на наступній зустрічі. Потрібно направити батьків на медико-генетичну консультацію, якщо її не було проведено у пренатальний період.

Догляд за новонародженим часто здійснюється в умовах лікарні спеціалістом, який не буде сімейним лікарем, тому необхідно особливо уважно ставитися до забезпечення оптимального переходу родини під нагляд іншого спеціаліста.

Питання для розгляду та обговорення

1. Гіпотонія м'язів.
2. Зовнішній вигляд обличчя та визнання присутності спадкових характеристик.
3. Питання харчування. Діти з синдромом Дауна, як правило, здатні годуватися груддю, і багато дітей успішно це роблять. У деяких випадках діти потребують раннє додаткове годування, доки не сформується успішні навички та режим годування груддю. Деякі малюки сплять протягом тривалих проміжків часу, тож їх необхідно будити для годування для забезпечення споживання належної кількості калорій.

Обстеження

4. Вади серця (ризик ~50%). Необхідно зробити ехокардіограму з висновком дитячого кардіолога незалежно від того, чи робили ехокардіограму плоду. Будь-яку новонароджену дитину, результати постнатальної ехокардіограми якої виявилися аномальними, необхідно направляти на обстеження до лікаря кардіоревматолога дитячого.

5. Проблеми з харчуванням. Усіх новонароджених дітей з вираженою гіпотонією, а також дітей, які годуються повільно, не можуть нормально ковтати їжу, у яких періодично розвивається пневмонія або виникають інші повторювані або постійні симптоми респіраторних захворювань і спостерігається безпричинна зупинка набору ваги та відставання у розвитку, необхідно направляти на радіографічне обстеження ковтання.

6. Катаракта, виявлена при народженні шляхом перевірки червоного рефлексу з очного дна. Катаракта може прогресувати повільно, а при її виявленні потребує невідкладного обстеження та лікування в офтальмолога, який має досвід роботи з дітьми з синдромом Дауна.

7. Вроджена втрата слуху, виявлена за допомогою об'єктивного обстеження, такого як слуховий викликаний потенціал або реєстрація отоакустичної емісії, при народженні відповідно до рекомендацій щодо універсального аудіологічного скринінгу новонароджених. Необхідно провести всі необхідні контрольні обстеження до досягнення віку 3 місяці.

8. Дуоденальна атрезія або аноректальний стеноз, виявлені шляхом аналізу анамнезу та клінічного обстеження.

9. Апноє, брадикардія або недостатня насиченість киснем при знаходженні в автомобільному кріслі безпеки у дітей з підвищеним ризиком через перенесене кардіологічне хірургічне втручання або з гіпотонією. Перед випискою з лікарні такі діти повинні пройти обстеження на предмет безпечності перевезення в автомобільному кріслі.

10. Закріп. При закрепах необхідно провести обстеження на предмет недостатності раціону харчування, обмеженого споживання рідини, гіпотонії, гіпофункції щитовидної залози або аномалій шлунково-кишкового тракту, в тому числі стенозу або хвороби Гіршпрунга, стосовно чого існує підвищений ризик.

11. Гастроезофагальний рефлюкс, який, діагностується та вирішується клінічно. При тяжкому прояві або якщо це є чинником кардіореспіраторних порушень або безпричинної зупинки набору ваги та відставання в розвитку, необхідне направлення до вузького спеціаліста для відповідного медичного втручання.

12. Стридор або хрипи та шуми при диханні. При тяжкому прояві або якщо це є чинником кардіореспіраторних порушень або труднощів у харчуванні, необхідне направлення до лікаря-пульмонолога дитячого для оцінки аномалій будови дихальних шляхів. Трахеальні аномалії та малий розмір трахеї можуть також ускладнювати інтубацію.

13. Гематологічні патології. Необхідно одержати розгорнутий аналіз крові.

14. Лейкемоїдні реакції або нехронічний мієлопроліферативний розлад. Нехронічний мієлопроліферативний розлад спостерігається майже виключно у новонароджених малюків з синдромом Дауна та є відносно поширеним для цієї популяції (10%). Як правило, нехронічний мієлопроліферативний розлад регресує спонтанно протягом перших 3 місяців життя, але такі пацієнти мають підвищений ризик розвитку лейкемії пізніше (10-30%). Поліцитемія також є поширеною у дітей з синдромом Дауна (18-64%) і може вимагати ретельних медичних заходів.

Діти з нехронічним мієлопроліферативним розладом і поліцитемією потребують догляду згідно з рекомендаціями вузького спеціаліста. Батьки малюків з нехронічним мієлопроліферативним розладом і поліцитемією повинні одержати консультацію щодо ризиків розвитку лейкемії та бути ознайомлені з ознаками, серед яких поява гематом при незначному ушкодженні, петехія, початок летаргії або зміни у харчуванні. Лейкемія є більш поширеною у дітей з синдромом Дауна, ніж у загальній популяції, але все ж таки є рідким захворюванням (1%).

15. Вроджений гіпотироїдизм (ризик 1%). Одержати дані про концентрацію тиреотропного гормону, якщо при скринінгу новонародженого вимірюється тільки вміст вільного тироксину; вроджений гіпотироїдизм можна пропустити, якщо при скринінгу новонародженого вимірюється тільки концентрація вільного тироксину. Багато малюків з синдромом Дауна мають дещо підвищену концентрацію тиреотропного гормону та нормальний рівень вільного тироксину. Догляд за дитиною з аномальними показниками концентрації тиреотропного гормону або вільного тироксину повинен обговорюватися з лікарем-ендокринологом дитячим.

Рекомендації щодо запобіжних заходів, які надаються щонайрідше один раз у період між народженням і віком 1 місяць

1. Обговорити підвищену чутливість до інфекцій дихальних шляхів. Діти з ознаками та симптомами інфекцій нижніх дихальних шляхів повинні пройти ретельне обстеження у закладі, що надає медичне обслуговування, а у разі виявлення кардіологічного або хронічного респіраторного захворювання, необхідно провести інтенсивний курс лікування. Діти з супутніми захворюваннями, які відповідають певним критеріям, повинні одержати профілактику респіраторно-синцитіальної вірусної інфекції.

2. Обговорити з батьками попереджувальні заходи щодо положення шийного відділу хребта для уникнення надмірного витягування або згинання з метою захисту шийного відділу під час будь-якої анестезіологічної, хірургічної або радіографічної процедури.

3. Обговорити ефективність раннього втручання та наявності послуг і методів лікування щодо ранньої інтервенції у даній місцевості. За необхідністю, надати направлення до відповідного фахівця.

4. Повідомити родині про наявність підтримки або порад з боку батьків інших дітей з синдромом Дауна.

5. Повідомити батьків/опікунів щодо організацій, що надають підтримку особам з синдромом Дауна.

6. Обговорити переваги дитини та позитивний досвід родин.

7. Обговорити індивідуальні джерела одержання підтримки, такі як родина, священник, друзі.

8. Обговорити, яким чином і що говорити іншим дітям в родині, іншим членам родини та друзям. Розглянути методи подолання труднощів при довготривалих порушеннях дієздатності.

9. Проаналізувати повторний ризик при наступних вагітностях і доступність пренатальної діагностики при проведенні медико-генетичного консультування.

10. Обговорити методи лікування, які вважаються додатковими та альтернативними. Батьки повинні мати можливість отримати об'єктивну інформацію про те, які методи лікування є безпечними, а які є потенційно небезпечними.

11. Розвиток патології нирок і сечовивідних шляхів часто виникає в осіб з синдромом Дауна, тож було запропоновано проводити скринінг на виявлення таких порушень для всіх дітей з синдромом Дауна.

КОНТРОЛЬ СТАНУ ЗДОРОВ'Я З 1 МІСЯЦЯ ДО 1 РОКУ: ПЕРШИЙ РІК ЖИТТЯ

Фізикальне обстеження та лабораторні дослідження

1. Повторно оцінити ризик розвитку тяжкого середнього отиту (50-70%). Переглянути попередні оцінювання слуху (слуховий викликаний потенціал або реєстрація отоакустичної емісії). Якщо дитина пройшла скринінгове дослідження необхідно провести повторне обстеження у віці 6-ти місяців для підтвердження. Якщо дитина не пройшла скринінгове дослідження, її необхідно направити до отоларинголога, який може провести обстеження дітей віком до 1 року, які мають стенотичні зовнішні канали для визначення присутності патології середнього вуха.

Тимпанометрія може бути необхідною, якщо барабанна перетинка слабо візуалізована. Захворювання середнього вуха потребує вчасного лікування. При чистому вушному проході необхідно провести діагностику для точного визначення стану слуху. Дітей зі стенотичними каналами, у яких не видно барабанної перетинки, направляють на мікроскопічне обстеження до отоларинголога. Періодичні обстеження вуха необхідно проводити в отоларинголога з інтервалом від 3-х до 6-ти місяців, доки у лікаря-педіатр не буде мати можливості візуально визначити барабанну перетинку та доки не буде можливим надійне проведення тимпанометрії. Можна спробувати провести поведінкову аудіограму у віці 1 року, але багато дітей не можуть достатньо пройти це обстеження та потребують додаткової діагностики за методом слухового викликаного потенціалу.

2. Щонайменше один раз протягом перших 6-ти місяців життя дитини необхідно обговорити з батьками симптоми обструктивного апное у стані сну, зокрема важке дихання, хропіння, незвичайне положення під час сну, часті пробудження вночі, сонливість удень, апноетичні паузи та проблеми поведінки, які можуть бути пов'язані з порушенням сну. Необхідно направити до фахівця, який має досвід і кваліфікацію у питаннях розладів сну, для проведення обстеження та подальшого оцінювання можливого розладу сну при виникненні будь-яких із зазначених вище симптомів.

3. Під час кожного планового візиту здорової дитини необхідно обговорювати з батьками важливість забезпечення нормального положення шийного відділу хребта під час будь-якої анестезіологічної, хірургічної або радіографічної процедури для мінімізації ризику травмування шийного відділу, а також обговорювати ознаки та симптоми мієлопатії. Необхідно проводити ретельний аналіз анамнезу та фізикального обстеження, а також звертати увагу на ознаки та симптоми мієлопатії.

4. Протягом перших 6-ти місяців життя необхідно направити дитину до дитячого лікаря-офтальмолога дитячого з досвідом і кваліфікацією лікування дітей з вадами розвитку до 1 року для обстеження з метою виявлення гетеротропності, катаракти та ністагму. Необхідно перевіряти зір дитини при кожному візиті та застосовувати відповідні до розвитку дитини суб'єктивні та об'єктивні критерії. При обструкції носослізного каналу необхідно направити на оцінювання щодо застосування хірургічної корекції протоків, якщо такий стан зберігається довше 9-ти або 12-ти місяців.

5. Провести верифікацію результатів скринінгу новонародженого на порушення функції щитовидної залози, якщо її до цього не було проведено. Через підвищений ризик набутого захворювання щитовидної залози необхідно проводити повторні аналізи на концентрацію тиреотропного гормону у віці 6-ти місяців, 12-ти місяців, а потім щороку.

6. Проводити регулярне спостереження за дітьми з вадами серця, зазвичай такими як вертикулярний або атріовентрикулярний септальний дефект, що спричиняє внутрішньосерцеві шунти з лівої частини серця в праву, з метою виявлення ознак і симптомів застійної серцевої недостатності, зокрема зниження індексу легеневого судинного опору та збільшення легеневого кровотоку. Тахіпное, труднощі у харчуванні та недостатній набір ваги можуть вказувати на серцеву недостатність. Медичні заходи контролю стану, включаючи нутритивну підтримку, можуть бути необхідними до того часу, як дитині буде зроблено кардіологічне хірургічне втручання для коригування аномалій розвитку. Для пацієнтів з тяжкими вентрикулярними септальними дефектами, але без обструкції легеневого кровотоку корекцію необхідно провести до 4-ти місяців для зниження потенційної можливості розвитку легеневої гіпертензії та пов'язаних з цим ускладнень. Діти до 1-го року та молодшого віку з синдромом Дауна також мають підвищений ризик розвитку легеневої гіпертензії навіть за відсутності внутрішньосерцевих анатомічних вад.

7. У віці 1 року, а потім щорічно необхідно проводити аналіз на вміст гемоглобіну. Було продемонстровано, що діти з синдромом Дауна одержують з харчуванням суттєво меншу кількість заліза, ніж їх однолітки, які розвиваються без порушень. Підвищений показник середнього гематокритного числа еритроцитів було повідомлено у 45% пацієнтів з синдромом Дауна, які мали та які не мали серцевих захворювань, а при зниженні середнього гематокритного числа еритроцитів цей стан виникає приблизно одночасно з анемією. Отже вимірювання середнього

гематокритного числа еритроцитів не є корисним при скринінгу з метою діагностування дефіциту заліза, токсичності свинцю або таласемії у дітей з синдромом Дауна. Концентрація феритину в сироватці крові є чутливим параметром для оцінки вмісту заліза у здорових осіб, але є гостро фазовим агентом і може збільшуватися у присутності хронічного запалення або інфекції та повинна оцінюватися разом із концентрацією С-реактивного білку. Підвищений рівень концентрації С-реактивного білку є показником того, що нормальний рівень феритину може бути хибно завищеним і не є надійним показником нормального вмісту заліза. Показники концентрації феритину в сироватці крові та С-реактивного білку або геморетикулоцитів необхідно вимірювати під час щорічних візитів для пацієнтів, які мають підвищений ризик дефіциту заліза на підставі анамнезу зниженого споживання заліза.

8. Регулярно стежити за проявами неврологічних розладів, які можуть виникати. Діти з синдромом Дауна мають підвищений ризик розвитку судом, у тому числі інфантильних спазмів (1-13%), а також інших захворювань, зокрема хвороби мойя-мойя.

9. Проводити вакцинацію, включаючи щеплення проти грипу та інші види рекомендованих для всіх дітей щеплень, окрім випадків особливих протипоказань.

10. Рекомендації щодо запобіжних заходів.

11. Регулярно стежити за вагою та відслідковувати показники співвідношення ваги та зросту під час кожного візиту до медичного закладу. Аналізувати зріст немовля та відмічати зріст на графіку з використанням стандартних діаграм росту Національного центру медичної статистики Всесвітньої організації охорони здоров'я. Спеціальні діаграми росту для осіб з синдромом Дауна, які використовувалися раніше, вже не відображають сучасні стилі популяції та пропорції тіла. До того, як будуть розроблені нові діаграми, закономірності росту та набору ваги потрібно відстежувати у порівнянні з наявними стандартними діаграмами росту, які мають включати співвідношення ваг до зросту та індекс маси тіла.

12. Звернутися до організацій, що надають підтримку особам з синдромом Дауна хоча б один раз протягом першого року життя.

13. Оцінювати емоційний стан батьків та внутрішніх сімейних відносин під час кожного планового візиту здорової дитини. Проводити освітню роботу та надавати підтримку іншим дітям в родині, а також обговорювати їх пристосування.

14. Розглянути контакти із закладами забезпечення раннього втручання та їх відповідність сильним сторонам і потребам дитини та родини під час кожного планового візиту здорової дитини.

15. Перевіряти розуміння родинною ризику повторного народження дитини з синдромом Дауна та наявності пренатальної діагностики хоча б один раз протягом першого року життя та частіше, якщо лікар вважає це за необхідне. Направити на медико-генетичну консультацію, якщо цього не було проведено раніше.

16. Бути готовими обговорювати та надавати відповіді на запитання стосовно методів лікування, які вважаються додатковими та альтернативними під час кожного планового візиту здорової дитини.

КОНТРОЛЬ СТАНУ ЗДОРОВ'Я З 1 РОКУ ДО 5 РОКІВ: РАННЄ ДИТИНСТВО

Фізикальне обстеження та лабораторні дослідження

1. Одержати анамнез і провести фізикальне обстеження, а також звертати увагу на зріст і стан розвитку під час кожного планового візиту здорової дитини.

2. Перевіряти ризик втрати слуху у зв'язку з тяжким середнім отитом. Для дитини, яка пройшла діагностичне обстеження слуху, додатковий скринінг або поведінкова аудіограма та тимпанограма повинні проводитися кожні 6 місяців, доки не будуть встановлені нормальні показники слуху двосторонньо за допомогою спеціального аудіологічного тесту (зазвичай у віці після 4-х років). Після цього поведінкові обстеження слуху потрібно проводити щороку. Якщо поведінкова аудіограма не встановить наявності нормального слуху, необхідно провести додатковий скринінг з реєстрацією отоакустичної емісії або діагностику за методом слухового викликаного потенціалу із застосуванням седації за необхідності. Дітей з виявленою втратою слуху необхідно направляти до отоларинголога, який має відповідний досвід і має досвід обстеження дітей зі стенотичними

вухними каналами. Ризик розвитку важкого середнього отиту у віці від 3-х до 5-ти років становить приблизно від 50% до 70%.

3. Перевіряти зір дитини та застосовувати відповідні до розвитку дитини суб'єктивні та об'єктивні критерії під час кожного планового візиту здорової дитини. Щороку направляти дитину до лікаря-офтальмолога дитячого з досвідом і спеціальною кваліфікацією щодо лікування дітей з вадами. Діти з синдромом Дауна мають 50% ризик розвитку рефракційних аномалій, що призводить до амбліопії у віці від 3-х до 5-ти років. Корекція рефракційних аномалій та страбізму в ранньому віці може допомогти запобігти амбліопії та сприяти нормальному розвитку зору.

Атлантаксіальна нестабільність

Обговорювати з батьками хоча б кожні два роки важливість запобіжних заходів щодо положення шийного відділу хребта для захисту шийного відділу під час будь-якої анестезіологічної, хірургічної або радіографічної процедури. Ретельно проаналізувати анамнез і результати фізикального обстеження, зважаючи на ознаки та симптоми мієлопатії під час кожного планового візиту здорової дитини або при повідомленні про симптоми, які можна пов'язати зі забиттям хребта. Необхідно також інструктувати батьків, щоб вони зверталися до свого терапевта стосовно нового початку симптомів зміни ходи або того, які дитина використовує рухи, зміни функціонування кишечника або сечового міхура, болі в області шиї, ригідності потиличних м'язів, нахилу голови, кривошийї, положення голови дитини, зміни у загальному функціонуванні або слабкості.

Асимптоматична дитина

Діти з синдромом Дауна мають підвищений ризик підвищеного атлантаксіального суглоба. Однак, дитині повинно виповнитися 3 роки, коли вона вже має належну мінералізацію хребта та належний епіфізарний розвиток, щоб провести точне радіографічне обстеження шийного відділу хребта. Проста рентгенограма не надає достатнього прогнозування щодо того, які діти мають підвищений ризик розвитку порушень хребта. Стандартні рентгенограми також не надають упевненості в тому, що пізніше у дитини не розвинуться порушення хребта. З цих причин, стандартне радіографічне обстеження шийного відділу хребта для асимптоматичних дітей не рекомендоване. Наявні наразі дані не підтверджують доцільність проведення стандартних скринінгових рентгенограм для оцінювання потенційної атлантаксіальної нестабільності у асимптоматичних дітей. Батьків необхідно інформувати про те, що заняття певними видами спорту, зокрема контактними видами, такими як футбол і гімнастика (як правило, у більш пізньому віці), створює для дитини підвищений ризик травмування шийного відділу, а користування батутом потрібно уникати для всіх дітей незалежно від того, чи мають вони синдром Дауна, у віці до 6-ти років, а також для більш старших дітей, якщо вони не знаходяться під безпосереднім наглядом і контролем спеціаліста.

Симптоматична дитина

Будь-яка дитина, яка має сильні болі в області шиї, радикулярні болі, слабкість, м'язову спастичність або зміну тонуусу, труднощі при ходінні, підвищені рефлексії, зміни у функціонуванні кишечника або сечового міхура, або інші ознаки або симптоми мієлопатії, повинна пройти просте радіографічне обстеження шийного відділу хребта у нейтральному положенні. При виявленні на рентгенограмі суттєвих аномалій у нейтральному положенні, не можна проводити більше ніяких радіографічних обстежень, а пацієнта необхідно якомога швидше направити до лікаря-нейрохірурга дитячого або лікаря-ортопеда-травматолога дитячого, який має відповідну кваліфікацію для оцінювання та лікування атлантаксіальної нестабільності. Якщо рентгенограма не показала суттєвих аномалій, можна одержати рентгенограми щодо згинання та розтягнення хребта перед тим, як пацієнта буде направлено до відповідного спеціаліста.

Фізикальне обстеження та лабораторні дослідження

1. Вимірювати концентрацію тиреотропного гормону один раз на рік або раніше, якщо у дитини з'явилися симптоми, які можна пов'язати з порушенням функції щитовидної залози.

2. У дітей, раціон харчування яких включає глютен, під час кожного профілактичного візиту необхідно перевіряти наявність симптомів, які потенційно можуть бути пов'язані з целіакією, зокрема таких симптомів, як діарея або тіривалі закрепи, уповільнення росту, зупинка набору ваги та відставання у розвитку нез'ясованого генезу, анемія, абдомінальні болі або здуття живота,

стійкі порушення розвитку або поведінки. Дітям з такими симптомами необхідно зробити аналіз крові на рівень імуноглобуліну А тканинної трансглутамінази та одночасно перевірити загальний рівень імуноглобуліну А в сироватці крові. Загальний рівень імуноглобуліну А є важливим, оскільки низький рівень імуноглобуліну А призводить до хибно-позитивного результату аналізу тканинної трансглутамінази імуноглобуліну А. Пацієнтів з виявленими аномальними результатами лабораторних аналізів необхідно направляти до обстеження відповідним спеціалістом. Стандартний скринінг асимптоматичних осіб не є корисним.

3. Обговорити симптоми обструктивного апное уві сні, зокрема затруднене дихання, хропіння, неспокійний сон, незвичайне положення під час сну, часті пробудження вночі, сонливість вдень, апноетичні паузи та проблеми поведінки, які можуть бути пов'язані з поганим сном під час кожного планового візиту здорової дитини. Кореляція між повідомленням батьками та результатами полісомнографії є слабкою. Тому рекомендується направляти всіх дітей з синдромом Дауна до 4-х років до лабораторії дослідження сну у дітей для оцінювання сну або проведення полісомнографії. Будь-яку дитину з ознаками або симптомами обструктивного апное уві сні або аномальними результатами дослідження сну необхідно направляти до терапевта з досвідом і кваліфікацією в галузі педіатричного сну. Необхідно обговорювати ожиріння як фактор ризику для апное уві сні. Визнаним є той факт, що доступ до лабораторії сну для дітей або відповідного спеціаліста може бути обмеженим для деяких популяцій та географічних регіонів.

4. Проводити подальше спостереження разом із кардіологом дитячим пацієнтів з ураженнями серцевої системи навіть після проведення повної корекції вади з метою моніторингу щодо повторюваних/залишкових порушень, а також розвитку легеневої гіпертензії.

5. Проводити моніторинг щодо неврологічних розладів, зокрема судом.

6. Щороку проводити аналіз на вміст гемоглобіну. Крім цього, необхідно проводити аналіз на концентрацію феритину в сироватці крові та С-реактивного білку для всіх дітей з підвищеним ризиком дефіциту заліза.

Рекомендації щодо запобіжних заходів

1. Аналізувати раннє втручання, зокрема заходи фізіотерапії, ерготерапії, логопедії під час усіх візитів медичного обслуговування.

2. Під час візиту дитини у віці 30-ти місяців обговорити перехід від раннього втручання до дошкільного періоду, що відбувається у віці 36-ти місяців.

3. Під час кожного візиту обговорювати з особою, яка здійснює догляд, прогрес дитини стосовно її поведінки та соціалізації. Дітей, у яких може бути діагностований аутизм, синдром дефіциту уваги/гіперактивності або інші психіатричні розлади та розлади поведінки, необхідно направляти на відповідне обстеження відразу після виникнення таких підозр. Аутизм та інші розлади поведінки виникають частіше у дітей з синдромом Дауна, а симптоми цих розладів можуть проявлятися вже у віці 2-х або 3-х років.

4. Заспокоїти батьків щодо того, що затримка та нерегулярне прорізування зубів є поширеним явищем і що гіподонтія у дітей з синдромом Дауна виникає з більшою частотою (23%).

5. Заохочувати та показувати приклад використання належних термінів щодо геніталій та інших статевих органів (пеніс, зовнішні жіночі статеві органи) кожного разу при обговоренні або огляді цих органів тіла. Пояснити дитині, що саме ви будете робити перед тим, як увійти до особистого простору дитини або виконати процедуру. Нагадувати пацієнту та родині те, що єдиною причиною того, що хтось має оглядати або торкатися статевих органів, є здоров'я (візити до лікаря) або гігієна (прийняття ванни або душу).

6. Аналізувати раннє втручання, зокрема заходи фізіотерапії, ерготерапії, логопедії під час усіх візитів медичного обслуговування.

7. Під час візиту дитини у віці 30-ти місяців обговорити перехід від раннього втручання до дошкільного періоду, що відбувається у віці 36-ти місяців. Хоча б один раз у період з 1-го до 5-ти років, як і при обговоренні протягом першого року життя дитини, обговорити майбутнє планування вагітності та переглянути ризик повторного народження дитини з синдромом Дауна та наявності пренатальної діагностики.

8. Оцінювати поведінку дитини та обговорювати контроль її поведінки, контакти з іншими дітьми в родині, соціалізацію та рекреаційні вміння та навички.

9. Заохочувати родину запроваджувати оптимальні раціон харчування та фізичні вправи, що запобігатимуть розвитку ожиріння.

10. Необхідно бути готовим обговорювати та відповідати на питання стосовно методів лікування, які вважаються додатковими або альтернативними.

КОНТРОЛЬ СТАНУ ЗДОРОВ'Я З 5 ДО 13 РОКІВ: СТАРШІЙ ДИТЯЧІЙ ВІК

Фізикальне обстеження та лабораторні дослідження

1. Одержати анамнез і провести фізикальне обстеження, а також звертати увагу на зріст і стан розвитку під час кожного планового візиту здорової дитини.

2. Відслідковувати закономірності росту, особливо показники індексу маси тіла, а також наголошувати на важливості здорового харчування та способу життя для запобігання ожиріння.

3. Щороку проводити аудіологічне оцінювання слуху.

4. Кожні два роки проводити офтальмологічне оцінювання.

5. Щороку вимірювати концентрацію тиреотропного гормону; ризик розвитку гіпотиреозу з віком зростає.

6. Проводити індивідуалізоване подальше спостереження стану серцево-судинної системи, виходячи з анамнезу кардіологічних порушень.

7. Щороку проводити аналіз на вміст гемоглобіну, а також на концентрацію феритину в сироватці крові та С-реактивного білку або геморетикулоцитів під час щорічних візитів для всіх дітей з підвищеним ризиком дефіциту заліза на основі зниженого споживання заліза в анамнезі.

8. У дітей, раціон харчування яких включає глютен, під час кожного візиту медичного обслуговування необхідно перевіряти наявність симптомів, які потенційно можуть бути пов'язані з целиакією, а при виявленні провести їх оцінювання.

9. Під час кожного планового візиту здорової дитини необхідно обговорювати з батьками важливість загальних заходів запобігання травмування для захисту шийного відділу хребта під час будь-якої анестезіологічної, хірургічної або радіографічної процедури. Необхідно проводити ретельний аналіз анамнезу та фізикального обстеження, а також звертати увагу на ознаки та симптоми мієлопатії. Батькам також необхідно надавати інструкції негайно звертатися до терапевта при виникненні нових симптомів мієлопатії.

10. Консультувати батьків стосовно того, що деякі види спорту створюють для дітей підвищений ризик травмування хребта.

11. Регулярно стежити за проявами неврологічних розладів, зокрема судом.

12. Дуже суха шкіра, що може бути ознакою гіпотиреозу, та інші проблеми зі шкірою є особливо поширеними серед пацієнтів з синдромом Дауна. Необхідно бути уважним щодо цих дерматологічних порушень та обговорювати це з пацієнтом і родиною.

13. Обговорювати симптоми, пов'язані з обструктивним апное уві сні, під час кожного планового візиту здорової дитини, зокрема хропіння, неспокійний сон, сонливість удень, пробудження від нічних кошмарів, проблеми поведінки та аномальне положення під час сну. Будь-яку дитину, яка має ознаки або симптоми обструктивного апное під час сну, необхідно направити до терапевта, який має кваліфікацію у питаннях розладів сну у дітей. Необхідно обговорити ожиріння як фактор ризику апное під час сну.

Рекомендації щодо запобіжних заходів, які надаються під час кожного візиту медичного обслуговування

1. Проаналізувати стан розвитку дитини та доцільність її навчання у школі та застосування втручання з метою корекції розвитку.

2. Обговорювати соціалізацію, стан і відносини у родині, зокрема фінансові умови, медичне страхування та опікунство.

3. Обговорювати розвиток відповідних до віку соціальних навичок, навичок самопомоги, а також формування почуття відповідальності.

4. Моніторувати проблеми поведінки, які перешкоджають функціонуванню вдома, у громаді або в школі. Порушення уваги, синдром дефіциту уваги/гіперактивності, обсессивно-компульсивні моделі поведінки, небажання виконувати вказівки і схильність віддалятися є характерними хвилюваннями щодо поведінки, про які повідомляють. Також можуть виникати психіатричні

розлади, які спостерігаються у дітей зі звичайним розвитком. Необхідно провести обстеження на виявлення медичних проблем, які можуть бути пов'язані зі змінами поведінки, зокрема патології щитовидної залози, целиакії, апное під час сну, гастроєзофагального рефлюксу та закрепу. Стратегії втручання залежать від віку дитини, тяжкості порушення та середовищі, в якому виникає порушення. Може бути необхідним направлення до районних програм лікування, психосоціальних служб для надання консультативної допомоги або до спеціалістів з питань поведінки, які мають досвід роботи з дітьми з особливими потребами. Застосування медичних препаратів для корекції та контролю поведінки повинно обговорюватися між лікарем, який здійснює основний медичний догляд, і спеціалістами, які мають відношення до догляду за дитиною, оскільки діти з синдромом Дауна можуть бути більш чутливими до певних медикаментів. Діти з синдромом Дауна можуть відрізнятися у своїй реакції на лікарські засоби.

5. Консультувати родини стосовно переходу від початкової школи до середньої, коли часто відбуваються радикальні зміни – від одного вчителя до багатьох різних вчителів і від одної класної кімнати до зміни кабінетів. Необхідно підготувати батьків з тим, щоб вони могли сприяти пристосуванню у той час, коли академічна невідповідність стає більшою і повне включення стає проблематичним.

6. Направити дітей з можливим аутизмом на відповідне обстеження та втручання якомога раніше після виникнення підозри.

7. Продовжувати оцінювати, відстежувати та стимулювати самостійність стосовно гігієни та догляду за собою. Заохочувати батьків навчати дитини, зокрема власним прикладом. Обговорювати належне контролювання сексуальної поведінки.

8. Обговорити хід фізичних і психосоціальних змін упродовж досягнення статевої зрілості, а також питання репродуктивної здатності та запобігання вагітності. Необхідно нагадувати батькам про те, що фізичний розвиток таких дітей зазвичай має ті самі закономірності, що є характерними для загальної популяції, але дитина з синдромом Дауна, вірогідно, потребуватиме більшої підготовки для розуміння та контролювання таких змін.

9. Провести бесіду з пацієнтом-жінкою і її родиною про ризик повторного народження дитини з синдромом Дауна (50%) у разі її вагітності. Хоча чоловіки з синдромом Дауна, найчастіше є безплідними, існують рідкі випадки, коли чоловіки мали репродуктивну здатність.

10. Обговорити з пацієнтами та їх родинами методи контролю народжуваності та запобігання захворювань, що передаються статевим шляхом.

11. Необхідно бути готовим обговорювати та відповідати на питання стосовно методів лікування, які вважаються додатковими або альтернативними.

КОНТРОЛЬ СТАНУ ЗДОРОВ'Я З 13 ДО 21 РОКУ АБО СТАРШЕ: ВІД ПІДЛІТКОВОГО ВІКУ ДО МОЛОДОГО ДОРΟΣЛОГО ВІКУ

Фізикальне обстеження та лабораторні дослідження

1. Щороку вимірювати рівень гемоглобіну.
2. Щороку вимірювати концентрацію тиреотропного гормону.
3. Щороку проводити аудіологічне оцінювання слуху.
4. У дітей, раціон харчування яких включає глютен, під час кожного візиту медичного обслуговування необхідно перевіряти наявність симптомів, які потенційно можуть бути пов'язані з целиакією, а при виявленні провести їх оцінювання.

5. Проводити індивідуалізоване подальше спостереження стану серцевої системи, виходячи з анамнезу кардіологічних порушень. Обговорювати симптоми, пов'язані з обструктивним апное під час сну, зокрема хропіння, неспокійний сон, сонливість удень, пробудження від нічних кошмарів, проблеми поведінки та аномальне положення під час сну під час кожного візиту медичного обслуговування. Будь-яку дитину з ознаками або симптомами обструктивного апное під час сну або аномальними результатами дослідження сну необхідно направити до терапевта, який має кваліфікацію у питаннях розладів сну у дітей. Необхідно обговорити ожиріння як фактор ризику апное під час сну.

6. Під час кожного візиту обговорювати з батьками та пацієнтом важливість загальних заходів запобігання травмування для захисту шийного відділу хребта під час будь-якої анестезіологічної,

хірургічної або радіографічної процедури. Необхідно проводити ретельний аналіз анамнезу та фізикального обстеження, а також звертати увагу на ознаки та симптоми мієлопатії. Батькам також необхідно надавати інструкції негайно звертатися до терапевта при виникненні симптомів мієлопатії.

7. Консультувати батьків стосовно того, що деякі види спорту створюють для дітей підвищений ризик травмування хребта.

8. Регулярно стежити за проявами неврологічних розладів, зокрема судом.

9. Кожні три роки проводити офтальмологічне обстеження. Необхідно перевіряти очі щодо розвитку катаракти, аномалій рефракції та кератоконусу, що може спричинити неясний зір, стоншування рогівки або помутніння рогівки та зазвичай діагностується після досягнення статевої зрілості.

10. Щороку обстежувати на наявність набутої вади мітрального клапану або клапану аорти у пацієнтів з синдромом Дауна більш старшого віку. Необхідно зробити ехокардіограму при присутності в анамнезі збільшення втоми, задишки, задишки при фізичному навантаженні або аномальних результатів фізикального обстеження, таких як нові шуми або тони серця. Під час кожного профілактичного візиту необхідно обговорювати догляд за шкірою, волоссям та шкірою голови.

Рекомендації щодо запобіжних заходів, які надаються під час кожного візиту до медичного закладу

1. Обговорити питання, пов'язані з переходом до дорослого життя з раннього підліткового віку, зокрема питання про опікунство та довгострокове фінансове планування. Також можна обговорювати потенційну захворюваність у дорослому віці, включаючи очевидну схильність до передчасного старіння та підвищений ризик хвороби Альцгеймера.

2. Регулярно відслідковувати закономірності росту, особливо індекс маси тіла, та надавати рекомендації стосовно здорового раціону харчування та структурованої програми фізичних вправ.

3. Обговорити особливості поведінки та соціального функціонування; направляти пацієнтів з розладами поведінки або вираженим серйозним погіршенням функціонування на спеціалізоване обстеження та втручання.

4. Обговорити доцільність відвідування закладу освіти та наголошувати на важливості планування переходу до дорослого життя та адекватного професійного навчання в межах шкільної програми.

5. Провести бесіду з пацієнтом-жінкою та її родиною щодо ризику повторного народження дитини з синдромом Дауна, якщо жінка завагітніє.

6. Продовжувати оцінювати, контролювати та заохочувати самостійність у питаннях гігієни та догляду за собою. Надавати рекомендації стосовно здорового, нормального та типового статевого розвитку та моделей поведінки. Необхідно підкреслювати необхідність зрозумілої інформації та сприяти можливостям покращення розуміння статевої відмінностей. Потрібно обговорювати необхідність контрацепції та запобігання хвороб, що передаються статевим шляхом, а також ступінь необхідного контролю. Необхідно рекомендувати найменш інвазивний та найменш постійний метод запобігання вагітності, а також бути обізнаним щодо місцевого законодавства та ресурсів для того, щоб допомогти родині у прийнятті ними рішення стосовно питань, пов'язаних зі стерилізацією.

7. Надати рекомендації, а також надавати або направляти на стандартний гінекологічний догляд, якщо цього не було зроблено раніше.

8. Обговорити проблеми поведінки у передменструальний період та заходи під час менструації.

9. Обговорити заклади спільного проживання та можливості самостійного проживання, роботу на невеликих підприємствах та інші можливості працевлаштування за сприяння громади.

10. Обговорити внутрішньосімейні стосунки, фінансове планування та опікунство.

11. Сприяти переходу до медичного обслуговування для дорослих.

Додаток 5

до уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Синдром Дауна»

Пам'ятка батькам/опікунам дитини щодо синдрому Дауна

Що таке синдром Дауна?

Синдром Дауна – це генетичний стан, який викликаний присутністю додаткової хромосоми у 21 парі. Такі діти народжуються з 47 хромосомами, замість звичайних 46.

За статистикою Всесвітньої організації охорони здоров'я, у світі з синдромом Дауна народжується один з 700 немовлят. Це співвідношення однакове в різних країнах, кліматичних зонах і соціальних прошарках. Генетичний збій відбувається незалежно від способу життя батьків, їхнього здоров'я, звичок та освіти. Стан здоров'я мами під час вагітності також жодним чином не впливає на наявність у дитини синдрому Дауна.

Відомо, що ризик народження дитини з синдромом Дауна залежить від віку батьків: чим більший вік батьків, тим вищий ризик народження дитини. Проте, оскільки молоді батьки в цілому народжують значно більше дітей, більшість всіх дітей з синдромом Дауна насправді народжені молодими батьками у віці до 30-ти років.

«Синдром» – це не захворювання, а набір ознак або притаманних характерних рис у зовнішності та розвитку. Але діти з синдромом Дауна мають більше спільного з іншими дітьми, ніж відмінного.

Для дітей з синдромом Дауна притаманні в більшій чи меншій мірі такі ознаки:

- пласке перенісся, розкосі очі та широкі губи;
- широкий язик з глибокою повздожньою борозною;
- невеликий розмір голови;
- шкірна складка на шиї у новонароджених;
- зменшені та дещо змінені вушні раковини;
- очі з плямистою райдужкою (так звані плями Брушфельда);
- єдина поперечна борозна на долонях;
- знижений м'язовий тонус;
- у кожної другої дитини вроджена вада серця, можливі зміни з боку шлунково-кишкового тракту та інших органів.

Дитина з синдромом Дауна має уповільнений розвиток у порівнянні з однолітками. Проте, майже всі діти з синдромом Дауна можуть навчитись самостійно ходити, їсти, одягатись, говорити, грати та товаришувати з однолітками, ходити до школи, займатись спортом, творчістю тощо. Тобто, робити те, що вміють робити інші діти.

Коефіцієнт інтелекту більшості дітей з синдромом Дауна буває від легкого до помірного ступеня затримки інтелектуального розвитку. У даний час немає ніяких сумнівів у тому, що діти з синдромом Дауна мають здатність до навчання.

Тривалість життя осіб з синдромом Дауна не відрізняється від середньої. Нерідко вони здобувають освіту, навіть вищу, створюють власні родини, отримують професію та працюють.

Що робити, якщо у вашої дитини виявили синдром Дауна?

Діагноз синдрому Дауна – великий стрес для батьків. Але потрібно знати, що існує значна ймовірність адекватної адаптації малюка до соціуму. Більшість дітей, батьки яких з раннього віку займалися їхнім розвитком, контролювали зміни у фізіологічному та

інтелектуальному стані дитини, живуть повноцінним життям. Але, щоб досягти таких успіхів, з дитиною ще повинні займатися лікарі, корекційні педагоги та психологи.

Будьте послідовні. Ви здатні позитивно вплинути на розвиток своєї дитини, але потрібно тісно співпрацювати з лікарями та спеціалістами освіти та чітко дотримуватися обговорених з Вами правил медичних втручань та навчальних програм.

Не уникайте колективних ігор. Намагайтеся частіше приводити дитину на гральний майданчик, щоб вона вчилася наслідувати.

Визначте правила поведінки й дотримуйтеся них без виключень.

Розвивайте навички та хваліть дитину за щонайменші досягнення.

Як лікують дітей з синдромом Дауна?

Методів лікування синдрому Дауна у світі немає. Але різні ускладнення, що можуть виникати частіше у зв'язку з наявністю синдрому Дауна, заважають дитині у розвитку її потенціалу повною мірою. Деякі з них при цьому можуть бути вродженими, інші – набутими протягом певного часу. На щастя, сьогодні відомо, що багато із цих проблем не є складовою синдрому Дауна, і тому Ви не повинні просто незмінно миритися із ними, як це вважалося раніше, оскільки більшість із них можна вилікувати.

Тому обов'язково дотримуйтеся плану диспансерного спостереження. Не можна нехтувати порадами лікаря, самостійно призначати або змінювати схему терапії.

Іноколи стан дитини може потребувати лікування у стаціонарі. Щоб надати більш кваліфіковану допомогу дитини, прислухайтесь до порад лікаря, який пропонує госпіталізацію з об'єктивних причин.

Яким чином відбувається адаптація та соціалізація дітей з синдромом Дауна в Україні?

В даний час завдяки досягненням у медицині та освіті, згуртованості фахівців та батьківського руху удосконалюються «старі» та отримуються «нові» методики адаптації та соціалізації таких дітей.

Діти з синдромом Дауна можуть отримати різні форми дошкільного та шкільного навчання:

А. Колективна форма навчання може бути: спеціалізованою (спеціальні дошкільні та шкільні заклади відповідно профілю найбільш суттєвої проблеми у розвитку дитини; інтегрованою (навчання у колективі загальноосвітніх закладів для можливості адаптації до загальної програми); інклюзивною (навчання у колективі загальноосвітніх закладів з розробкою індивідуальної навчальної програми деяких предметів).

Б. Індивідуальна форма навчання (домашня форма навчання) – коли фахівці освіти працюють з дитиною вдома.

Корисні додаткові заняття у корекційних центрах, коли батьки щодня або декілька разів на тиждень приводять дитину на погодинні заняття.

Для отримання більш детальної інформації щодо можливостей послуг у Вашій місцевості та поінформованого вибору щодо форми навчання у дитячому садочку та школі для своєї дитини пропонується звертатися до психолого-медико-педагогічних консультацій та батьківських організацій/груп підтримки.

При відсутності місцевих батьківських організацій можна звернутися до Всеукраїнської благодійної організації «Даун Синдром»: м. Київ, вул. Радужна, 51. Тел./факс: +38 (044) 540 96 09; моб.тел: +38 (068) 340 59 93. www.downsyndrome.org.ua

Додаток 6
до уніфікованого клінічного протоколу
первинної, вторинної (спеціалізованої) та
третинної (високоспеціалізованої) медичної
допомоги «Синдром Дауна»

Рекомендації щодо повідомлення діагнозу синдром Дауна

1. Необхідно повідомляти батькам про діагноз якомога раніше, навіть якщо діагноз підозрюється і ще не є підтвердженим. Якщо діагноз ще не підтверджено аналізом каріотипу, поясніть, які фізичні риси або медичні порушення вказують на можливість такого діагнозу.
2. Діагноз має повідомляти особисто медичний спеціаліст, який у достатній мірі володіє знаннями щодо цього захворювання. Медичні працівники повинні координувати те, що вони повідомляють, з метою забезпечення узгодженості інформації, яку одержує родина.
3. У всіх випадках, коли це є можливим, зустрічайтеся з обома батьками разом або організуйте телефонний дзвінок тоді, коли присутні і мати, і батько. Якщо є можливість тільки спілкуватися з матір'ю, попросіть організувати розмову з її партнером пізніше. Якщо перша особиста зустріч неможлива, необхідно запропонувати батькам здійснити візит до кабінету лікаря-консультанта. План щодо обговорення результатів має бути погоджений між пацієнтом і консультантом під час сесії консультування, яка проводиться перед проведенням аналізів.
4. Повідомляти діагноз родині необхідно мовою, якій вони надають перевагу при спілкуванні. За необхідності, під час повідомлення діагнозу повинен бути присутній професійний медичний перекладач.
5. Обговорювати діагноз необхідно у приватній, комфортній обстановці, в якій ніщо не буде перешкоджати або заважати розмові. Необхідно надавати час для запитань та запланувати наступну бесіду.
6. Батьки повинні одержати точну та сучасну інформацію. Інформація має бути представлена збалансовано та включати як позитивні аспекти, так і труднощі, пов'язані з синдромом Дауна.
7. Інформація повинна надаватися у чутливий та турботливий спосіб, але впевнено й відверто, з використанням зрозумілої мови, яка є чіткою та стислою.
8. Необхідно використовувати нейтральну мову та уникати оціночних суджень, таких як «Мені шкода» або «Нажаль, у мене погані новини».
9. Використовуйте чутливу мову та уникайте застарілих або образливих термінів. Якщо бесіда відбувається відразу після народження дитини, необхідно, щоб дитина була присутня, і потрібно називати дитину по імені. Слід використовувати таку мову, яка зосереджувалася б на особі, підкреслюючи, що це немовля, яке має синдром Дауна, а не «дитина-Даун» або «дитина з синдромом Дауна».
10. Необхідно надати достатньо часу для мовчання та сліз. Ви не повинні відчувати, що вам необхідно говорити, «щоб заповнити тишу». Дозвольте родині деякий час побути на самоті.
11. Потрібно оцінити емоційну реакцію батьків, а також підтвердити ці почуття. Використовуйте активне слухання та емпатичне реагування для надання батькам підтримки.
12. Необхідно надати інформаційні ресурси, що включають контактну інформацію місцевих та національних груп підтримки, сучасні друковані інформаційні або довідкові матеріали та книги. Слід запропонувати можливість зустрітися з родинами, які виховують дитину, яка має синдром Дауна, з тими, хто вибрали програму всиновлення, та/або з тими, хто перервали вагітність. Залежно від обставин, можуть бути корисними направлення до інших спеціалістів (наприклад, до медичних генетиків, генетиків-консультантів, лікарів-кардіологів, неонатологів тощо).

Додаток 7

до уніфікованого клінічного протоколу
первинної, вторинної (спеціалізованої) та
третинної (високоспеціалізованої) медичної
допомоги «Синдром Дауна»

Індивідуальний план реабілітації інваліда або дитини-інваліда

П. І. Б. інваліда, дитини-інваліда _____

Дата народження _____

Інвалідизуючий діагноз _____

Супутні захворювання _____

Дата встановлення інвалідності _____

Група інвалідності _____

Строк курсу реабілітації з _____ до _____

Робітнича професія, за якою здійснюється професійна підготовка (реабілітація) _____

Навчальна/реабілітаційна група _____

Основні переваги розвитку _____

Заплановані реабілітаційні послуги

Вид та характер реабілітаційних послуг	Строк/ кількість/ тривалість заняття	Форма роботи	Відмітка про виконання/примітка*
Послуги з ранньої реабілітації дітей-інвалідів (до 7 років)			
Послуги із соціальної реабілітації інвалідів, дітей-інвалідів			
Послуги з психологічної реабілітації інвалідів, дітей-інвалідів			
Послуги з педагогічної реабілітації інвалідів, дітей-інвалідів			
Послуги з професійної реабілітації інвалідів, дітей-інвалідів			
Послуги з фізичної реабілітації інвалідів, дітей-інвалідів			
Послуги з фізкультурно-спортивної реабілітації інвалідів, дітей-інвалідів			

Послуги з трудової реабілітації інвалідів, дітей-інвалідів			
Послуги з медичної реабілітації/медичного спостереження			

* У тому числі коригування видів та характеру реабілітаційних послуг.

Дата заповнення _____

Голова реабілітаційної комісії _____

Члени реабілітаційної комісії: _____

Результати проведеної реабілітації

Індивідуальний план реабілітації виконано: повністю, частково, не виконано, потребує продовження (необхідне підкреслити)

Рекомендації щодо подальшого проведення реабілітації

Дата заповнення _____

Голова реабілітаційної комісії _____

Члени реабілітаційної комісії: _____

Примітка. У разі потреби кожна реабілітаційна установа відповідно до завдань своєї діяльності та категорії інвалідів, дітей-інвалідів додатково розробляє, затверджує та реалізує в практичній діяльності конкретний, деталізований та розгорнутий додаток до Індивідуального плану реабілітації.

М. П.

_____ 20__ року