Синдром Дауна: вперше на державному рівні розглянуто питання сучасної діагностики, медичного супроводу та реабілітації «сонячних» дітей в Україні

12 березня 2015 р. за підтримки Міністерства охорони здоров'я України спільно із Національною медичною академією післядипломної освіти імені П.Л. Шупика у Києві відбулася Науково-практична конференція з міжнародною участю «Синдром Дауна: діагностика, медичний супровід та реабілітація в Україні». Проведення заходу такого рівня здійснювалося в рамках реалізації міжнародного проекту «Покращення якості комплексної медико-психологічної допомоги сім'ям та дітям з синдромом Дауна з народження до 1 року» Всеукраїнської благодійної організації «Даун Синдром» та Швейцарської агенції розвитку та співробітництва «ШАРС». У конференції взяли участь понад 150 провідних фахівців з усіх регіонів України. Вони обговорили досить широкий спектр питань, пов'язаних із діагностикою, медичним супроводом, сучасними методами медико-соціальної реабілітації дітей із синдромом Дауна.

З вітальним словом до учасників та подякою організаторам заходу звернувся проректор з наукової роботи Національної медичної академії післядипломної освіти (НМАПО) імені П.Л. Шупика, доктор медичних наук, професор **Іван Зозуля**. Він підкреслив, що синдром Дауна (СД) є мультидисциплінарною проблемою не тільки в Україні, а й у всьому світі, яка потребує уваги лікарів різних спеціальностей. Однак невисокий рівень обізнаності щодо сучасних можливостей надання своєчасної медичної допомоги при СД та значущості цих заходів для суттєвого підвищення рівня соціальної адаптації дітей значно ускладнює вирішення питань, пов'язаних з цією проблемою. Ті необхідні професійні знання стосовно сучасних методів медико-соціальної реабілітації людей із СД, які лікарі можуть розширити на циклах тематичного удосконалення на базі НМАПО імені П.Л. Шупика, змінять ставлення суспільства до таких людей на більш цивілізоване та гуманне.

До слів привітання приєднався координатор проектів Швейцарського бюро співробітництва в Україні **Петро Ільків**, який зазначив, що у країнах Європи вже давно відпрацьовано модель соціалізації та адаптації дітей із СД, де вони є повноцінними членами соціуму, живуть звичайним життям і є корисними для суспільства. Рання діагностика, вчасне лікування, знання та розуміння медичних особливостей таких дітей надасть можливість не лише допомогти їм розвиватися і повноцінно жити, а й дозволить зробити ще один вагомий крок для досягнення належного рівня життя.

Президент Всеукраїнської благодійної організації (ВБО) «Даун Синдром» **Сергій Кур'янов** у своїй промові озвучив дані статистики, згідно з якими в Україні налічують >15 тис. осіб із СД, з них майже 8 тис. — віком <16 років. Щороку народжується >420 таких дітей, проте в Україні досі відсутній клінічний протокол щодо надання медичної допомоги пацієнтам із СД. Не тільки батьки, а й навіть лікарі не завжди достатньо обізнані щодо фізичних особливостей дітей із хромосомними аномаліями. Недостатня поінформованість, слабка теоретична база та мізерні практичні навички призводять до того, що 30% лікарів й досі рекомендують батькам відмовитися від новонародженого з СД.

Професор **Юрій Вдовиченко**, перший проректор НМАПО імені П.Л. Шупика, член-кореспондент Національної академії медичних наук України, президент Асоціації перинатальної медицини України, розповів, що з метою вдосконалення наявних варіантів безперервного розвитку професійних знань лікарів щодо СД проведено відповідне опитування, на підставі якого розроблено навчальний план та програму циклу тематичного вдосконалення «Мультидисциплінарна підготовка лікарів різних фахів з питань надання медико-соціальної допомоги особам із синдромом Дауна та членам їх родин». Саме мультидисциплінарний підхід до цієї проблеми є найбільш сучасним та необхідним, оскільки лікарі, особливо первинної ланки, повинні володіти відповідними знаннями про СД та особливості надання медико-соціальної допомоги.

Професор **Наталія Горовенко**, завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики НМАПО імені П.Л. Шупика, головний позаштатний спеціаліст Міністерства охорони здоров'я (МОЗ) України за спеціальністю «Медична генетика», присвятила доповідь питанню клінічної та лабораторної діагностики СД. Вона зазначила, що фенотип осіб з цим порушенням може варіювати, але зазвичай існує достатній набір ознак, за якими досвідчений лікар-клініцист здатен запідозрити цей діагноз.

Н. Горовенко зауважила, що жодна з цих ознак окремо не є стовідсотково патогномонічною для СД; клінічний діагноз встановлюють за наявності 4–5 симптомів з обов'язковим лабораторним підтвердженням (каріотипування). Визначення цитогенетичного варіанта, що має місце у конкретної дитини, надає змогу вирішити питання проведення медико-генетичного консультування батьків, розрахувати можливі ризики та уточнити приблизний прогноз.

Про основні завдання лікаря загальної практики — сімейної медицини у медичному супроводі дитини із СД у перші роки життя досить докладно розповіла професор **Лариса Матюха**, завідувач кафедри сімейної медицини НМАПО імені П.Л. Шупика, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України за спеціальністю «Загальна практика — сімейна медицина». Вона підкреслила, що на сьогодні не існує переконливих доказів, які б підтверджували ефективність рекомендацій щодо ролі способу життя та профілактики в розвитку та лікуванні дітей із СД, але, на думку експертів, вони мають входити до завдань загальноцільового консультування сімейним лікарем, під час якого важливо зазначати, що ризик народження дитини з СД підвищується зі збільшенням віку батьків на момент зачаття дитини. Наявність в анамнезі народження дітей з трисомією 21-ї хромосоми чи відхиленнями в розвитку, або вагітність, результатом якої став викидень, є суттєвими показниками присутності збалансованої транслокації, яка зумовлює схильність батьків до народження в них дитини з цією аномалією.

Професор **Єлизавета Шунько**, завідувач кафедри неонатології НМАПО імені П.Л. Шупика, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України за спеціальністю «Неонатологія», виступила з доповіддю «Неонатальний період та особливості годування дитини з синдромом Дауна». Вона зазначила, що недоцільно повідомляти батькам всі відомості щодо СД одразу ж після народження дитини. Перша бесіда має містити короткий огляд етіології синдрому, опис досліджень і процедур, які необхідно провести терміново.

Велику увагу в доповіді приділено основним медичним проблемам дітей із СД в неонатальний період, а саме: ознакам морфофункціональної незрілості, вродженим вадам серця (ВВС), аномаліям шлунково-кишкового тракту, синдрому обструктивного апное уві сні, гіпотиреозу, офтальмологічним проблемам, гіпотонії м'язів та дисплазії сполучної тканини, мієлопроліферативним реакціям, гострому лейкозу новонароджених, імунологічній недостатності.

Є. Шунько акцентувала увагу аудиторії і на труднощах, що найчастіше виникають при природному вигодовуванні дітей із СД, яке є дуже важливим компонентом їх соціальної адаптації. Для зміцнення імунітету, профілактики отиту та порушень мовлення вкрай важливо проводити роботу з підтримки природного вигодовування та пам'ятати його специфіку.

Венера Шевченко, кандидат медичних наук, координатор медичної групи ВБО «Даун Синдром», ознайомила присутніх із результатами анкетування батьків щодо повідомлення їм діагнозу СД в дитини і надання подальших рекомендацій лікарів та наголосила на важливості консолідації зусиль громадських і державних організацій стосовно вирішення медичних проблем осіб із СД.

В. Шевченко зазначила, що створення та затвердження уніфікованого клінічного протоколу дозволило б значно покращити рівень надання медичної допомоги дітям із СД.

Доповнюючи попередні доповіді, **Оксана Солдатова**, кандидат медичних наук, доцент кафедри педіатрії та підліткового віку НМАПО імені П.Л. Шупика, досить докладно розглянула ключові питання диспансерного спостереження за дитиною із СД перших років життя та зазначила, що цим дітям необхідні такі самі умови виходжування та профілактичні заходи, як і іншим групам незрілих дітей.

Стосовно проблем хірургічної корекції ВВС у дітей із СД розповіла **Руслана Калашнікова**, кандидат медичних наук, завідувач відділення інтенсивної терапії для дітей ДУ «Інститут серця МОЗ України».

Професор **Анатолій Косаківський**, завідувач кафедри дитячої оториноларингології, аудіології та фоніатрії НМАПО імені П.Л. Шупика, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України за спеціальністю «Дитяча отоларингологія», представив доповідь «Порушення слуху у дітей із синдромом Дауна».

Про проблему порушень зорового аналізатора в дітей із СД розповів **Юрій Барінов**, кандидат медичних наук, директор Центру дитячої офтальмології НДСЛ «ОХМАТДИТ», головний позаштатний спеціаліст МОЗ України за спеціальністю «Дитяча офтальмологія». Також у рамках конференції прозвучали доповіді: «Гематологічні проблеми дітей з синдромом Дауна в ранньому віці» (С. Донська), «Неврологічні проблеми у дітей з синдромом Дауна перших років життя» (В. Мартинюк), «Досвід медичного супроводу дитини з синдромом Дауна у Швейцарії та Великобританії» (Т. Михайленко), «Корпоративна соціальна відповідальність — робити більше кожного дня» (М. Бучма).

Першу в Україні Науково-практичну конференцію, присвячену медичним аспектам супроводу дітей із СД, усі бажаючі змогли також переглянути в режимі оnline на веб-сайті МОЗ України.

Сергій Боровик,
фото Сергія Бека