



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
АЛТАЙСКОГО КРАЯ
(Минздрав Алтайского края)

просп. Красноармейский, 95а, г. Барнаул, 656031
телефон: (3852) 62-77-66, факс: (3852) 62-93-38,
e-mail: krayzdrav@zdravalt.ru

Руководителям краевых
медицинских организаций,
ФГБУЗ МСЧ № 128 ФМБА
РОССИИ

09.04.2020 № 21-13/МТЗ/262

ИНФОРМАЦИОННОЕ ПИСЬМО

Уважаемые руководители!

Министерство направляет для сведения и использования в работе «Алгоритм уведомления о наличии диагноза при рождении ребенка с синдромом Дауна» (приложение 1), «Методические рекомендации по диспансерному наблюдению детей с хромосомной патологией (синдром Дауна) в амбулаторных условиях» (приложение 2).

Приложения: на 6 л. в 1 экз.

Заместитель министра

Н.И. Белоцкая

Никонов Александр Михайлович 66 76 58
Федченко Маргарита Леонидовна 62 93 13

ПРИЛОЖЕНИЕ 1

АЛГОРИТМ уведомления о наличии диагноза при рождении ребенка с синдромом Дауна (далее – Алгоритм)

Настоящий Алгоритм регулирует вопросы корректного отношения медицинского персонала учреждений здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов, и учреждений здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь детям, к женщине (родственникам) при рождении у нее ребенка с подозрением на синдром Дауна.

В родовом зале после рождения ребенка акушерка показывает новорожденного матери. При подозрении (по фенотипическим признакам) на синдром Дауна, врач-неонатолог сообщает матери о внешних особенностях ребенка (необычные ушки, разрез глаз, короткая шея, широкое переносье и др.), если они ярко выражены или женщина сама задает вопросы о малыше, и предлагает обсудить это в палате после динамического наблюдения за ребенком. Слова «подозрение на синдром Дауна» категорически не озвучиваются.

В палате в течение первых суток врач-неонатолог и психолог (при наличии специалиста в медицинском учреждении) проводят беседу с женщиной о подозрении на синдром Дауна у её ребенка (в присутствии родственников по желанию родильницы), уведомляет женщину о необходимости проведения ребенку подтверждающей лабораторной диагностики (анализ крови на кариотип).

Беседа должна проходить в условиях конфиденциальности, в отдельном помещении, вместе с ребенком. Разговор должен проходить в спокойном повествовательном тоне.

Запрещается !!!

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

Матери ребенка (родственникам) должны быть предоставлены общие сведения о синдроме Дауна. Психолог оказывает родильнице необходимую психологическую помощь.

Объявление окончательного диагноза законным представителям ребенка проводится врачом-генетиком на приеме в медико-генетической консультации КГБУЗ «Диагностический центр Алтайского края» по результатам объективного и цитогенетического (при подтверждении диагноза) исследований. Семье проводится медико-генетическое консультирование по выявленной хромосомной патологии; выдается справка по дальнейшему наблю-

дению; вручается брошюра с координатами Алтайской региональной общественной организации инвалидов «Солнечные дети».

ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ О СИНДРОМЕ ДАУНА

(предоставляется законным представителям ребенка в учреждении родо-вспоможения)

По статистике, каждый 700-й ребенок на планете появляется на свет с синдромом Дауна. Это соотношение одинаково в разных странах, климатических зонах, социальных слоях. Оно не зависит от образа жизни родителей, их здоровья, вредных привычек, цвета кожи, национальности.

Синдром Дауна - самая распространённая генетическая аномалия, которая определяется наличием в клетках человека дополнительной 47-ой хромосомы. Мальчики и девочки с синдромом Дауна рождаются с одинаковой частотой, а их родители имеют нормальный набор хромосом. Ничьей вины в этом нет и быть не может. Это случайность, каприз природы. Детей с синдромом Дауна «вылечить» нельзя, но им можно помочь.

Подавляющее большинство детей с синдромом Дауна может научиться ходить, есть, одеваться, говорить, играть, заниматься спортом. В настоящее время нет никаких сомнений в том, что дети с синдромом Дауна обучаемы. Как у любого из нас, у человека с синдромом Дауна есть свои сильные и слабые стороны, привычки и предпочтения, увлечения и интересы.

Несомненно и то, что дети с синдромом Дауна гораздо лучше реализуют свой потенциал, если живут дома, в атмосфере любви, а также если у них есть возможность заниматься по программам ранней помощи и получать качественное медицинское сопровождение, ходить в детский сад и в школу, дружить со сверстниками и комфортно чувствовать себя в обществе.

ПРИЛОЖЕНИЕ 2

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ
по диспансерному наблюдению детей с хромосомной патологией
(синдром Дауна) в амбулаторных условиях

1. Наблюдение и обследование в возрасте до 1 месяца проводится согласно требований утвержденных приказом Минздрава Алтайского края от 23.08.2018 № 253 «Об утверждении методических рекомендаций по проведению патронажей детей первого месяца жизни на дому», а также в рамках требований Порядка проведения профилактического осмотра несовершеннолетних (приказ Минздрава России от 10.08.2017 № 514н).

2. Возраст от 1 месяца до 1 года

Регулярное наблюдение участкового врача-педиатра и врачей-специалистов по плану диспансерного наблюдения, а также в рамках требований Порядка проведения профилактического осмотра несовершеннолетних (приказ Минздрава России от 10.08.2017 № 514н), для отдельной категории детей в рамках требований приказов Минздрава России от 15.02.2013 № 72н «О проведении диспансеризации пребывающих в стационарных учреждениях детей-сирот и детей, находящихся в трудной жизненной ситуации», от 11.04.2013 № 216н «Об утверждении Порядка диспансеризации детей-сирот и детей, оставшихся без попечения родителей, в том числе усыновленных (удочеренных), принятых под опеку (попечительство), в приемную или патронатную семью».

Сроки осмотров врачами-специалистами и обследований

Консультации, обследования	1 месяц	3 месяца	6 месяцев	9 месяцев	12 месяцев
офтальмолог (в т. ч. контроль рефракции)	+	+	-	-	-
аудиологическое исследование*	в 6 и в 12 месяцев, ранее по показаниям				
генетик**	по индивидуальному плану, по показаниям				
детский кардиолог	по индивидуальному плану, по показаниям				
гастроэнтеролог	по индивидуальному плану, по показаниям				
оториноларинголог	+	-	+	-	+
ЭКГ	+	по показаниям			
ЭХОКГ	+	по показаниям			
НСГ	+	по показаниям			
невролог	+	+	+	-	+
ортопед	+	-	+	-	+
УЗИ тазобедренных суставов	+	-	+	-	-

*на базе консультативной поликлиники КГБУЗ «Алтайский краевой клинический центр охраны материнства и детства» (далее - КГБУЗ «АКЦОМД»).

2. Возраст от 1 года до 17 лет 11 месяцев 29 дней.

Регулярное наблюдение участкового врача-педиатра и врачей-специалистов по плану диспансерного наблюдения, а также в рамках требований Порядка проведения профилактического осмотра несовершеннолетних (приказ Минздрава России от 10.08.2017 № 514н), для отдельной категории детей в рамках требований приказов Минздрава России от 15.02.2013

№ 72н «О проведении диспансеризации пребывающих в стационарных учреждениях детей-сирот и детей, находящихся в трудной жизненной ситуации», от 11.04.2013 № 216н «Об утверждении Порядка диспансеризации детей-сирот и детей, оставшихся без попечения родителей, в том числе усыновленных (удочеренных), принятых под опеку (попечительство), в приемную или патронатную семью».

Сроки осмотров врачами-специалистами и обследований

Консультации и обследования	1 раз в год	1 раз в 2 года	Примечания
уровень тиреоидных гормонов (ТТГ, Т4 свободный)	+	-	с 5 лет дополнительно АнтиТПО
клинический анализ крови и мочи	+	-	-
ЭКГ, ЭхоКГ	+	-	-
аудиологическое исследование*	+ до 5 лет	+ старше 5 лет	-
оценку сна для исключения синдрома ночного апноэ**	+	-	строго по показаниям с 4 лет
оториноларинголог	+ до 5 лет	+ старше 5 лет	-
невролог	+	-	-
офтальмолог	+ до 5 лет	+ старше 5 лет	-
детский стоматолог	+	-	-
психиатр	+	-	-
ортопед	+	-	-
гинеколог	+	-	с 14 лет
андролог-уролог	+	-	с 14 лет
генетик	-	-	по показаниям

*на базе консультативной поликлиники КГБУЗ «АККЦОМД»;

**строго по показаниям на базе психоневрологического отделения КГБУЗ «АККЦОМД»

ПРОБЛЕМЫ, ТРЕБУЮЩИЕ ОСОБОГО ВНИМАНИЯ СПЕЦИАЛИСТОВ

Пренатальный период	<p>Медико-генетическое консультирование. Если во время беременности у ребенка обнаружен синдром Дауна (трисомия 21) или любые другие хромосомные дефекты, семья должна получить необходимую информацию, чтобы принять осознанное решение о продолжении или прерывании беременности.</p> <p>Внутриутробная диагностика порока сердца с помощью эхокардиографии позволяет решить вопрос о выборе учреждения для будущих родов и характере медицинской помощи.</p>
От рождения до 1 месяца	<p>Полное обследование для подтверждения диагноза синдрома Дауна. Могут потребоваться консультации специалистов других медицинских направлений.</p> <p>Генетическое тестирование. Если медицинский осмотр новорожденного позволяет поставить лишь предположительный диагноз, то для достоверной диагностики требуется консультация врача генетика и хромосомный анализ.</p> <p>Медико-психологическая помощь включает специализированную медицинскую поддержку, физическую терапию и психологическое консультирование семьи,</p> <p>Нервно-психическое развитие. Уже в первый месяц жизни ребенка нужно использовать дополнительные развивающие программы.</p>
От 1 месяца до года	<p>Регулярное наблюдение участкового врача-педиатра и врачей-специалистов по плану диспансерного наблюдения, а также в рамках требований Порядка проведения профилактического осмотра несовершеннолетних (приказ Минздрава России от 10.08.2017 № 514н), для отдельной категории детей в рамках требований приказов Минздрава России от 15.02.2013 № 72н «О проведении диспансеризации пребывающих в стационарных учреждениях детей-сирот и детей, находящихся в трудной жизненной ситуации», от 11.04.2013 № 216н</p>

	<p>«Об утверждении Порядка диспансеризации детей-сирот и детей, оставшихся без попечения родителей, в том числе усыновленных (удочеренных), принятых под опеку (попечительство), в приемную или патронатную семью».</p> <p>Постоянный контроль роста ребенка. Измерения включают также показатели веса, индекса массы тела, размеров окружности головы.</p> <p>Прививки. Важно следовать национальному календарю профилактических прививок, включая ежегодные прививки от гриппа (это касается и других возрастных периодов).</p> <p>Медико-социальная реабилитация и психологическая поддержка в рамках межведомственного взаимодействия. Семьи нуждаются в дополнительной помощи.</p> <p>Решается вопрос оформления инвалидности (пункт 31 части III постановления Правительства РФ от 29.03.2018 № 339 «О внесении изменений в Правила признания лица инвалидом»).</p> <p>Медико-генетическое консультирование (это касается и других возрастных периодов). В ситуации планирования следующей беременности семья должна получить информацию о возможном риске рождения еще одного ребенка с синдромом Дауна. Этот риск, как правило, невелик, но пройти обследование в центре пренатальной диагностики все же потребуется.</p>
От 1 года до 5 лет	<p>Регулярное наблюдение участкового врача-педиатра и врачей-специалистов по плану диспансерного наблюдения, а также в рамках требований Порядка проведения профилактического осмотра несовершеннолетних (приказ Минздрава России от 10.08.2017 № 514н), для отдельной категории детей в рамках требований приказов Минздрава России от 15.02.2013 № 72н «О проведении диспансеризации пре-бывающих в стационарных учреждениях детей-сирот и детей, находящихся в трудной жизненной ситуации», от 11.04.2013 № 216н «Об утверждении Порядка диспансеризации детей-сирот и детей, оставшихся без попечения родителей, в том числе усыновленных (удочеренных), принятых под опеку (попечительство), в приемную или патронатную семью».</p> <p>Ежегодно актуализируется обязательный для исполнения перечень консультаций специалистов и анализов. Нужно сосредоточить внимание врачей на известных проблемах: проверить сердце, слух, зрение, функция щитовидной железы (анализ на ТТГ - ежегодно). Исключаются анемия и сидеропения (снижение содержания железа в плазме крови) - анализы крови ежегодно.</p> <p>При необходимости составляется индивидуальный календарь профилактических прививок.</p> <p>Сон. Дети с синдромом Дауна при наличии показаний проходят оценку сна для исключения синдрома ночного апноэ с 4-х лет (и в последующие возрастные периоды).</p>
От 5 лет до 13 лет	<p>Регулярное наблюдение участкового врача-педиатра и врачей-специалистов по плану диспансерного наблюдения, а также в рамках требований Порядка проведения профилактического осмотра несовершеннолетних (приказ Минздрава России от 10.08.2017 № 514н), для отдельной категории детей в рамках требований приказов Минздрава России от 15.02.2013 № 72н «О проведении диспансеризации пребывающих в стационарных учреждениях детей-сирот и детей, находящихся в трудной жизненной ситуации», от 11.04.2013 № 216н «Об утверждении Порядка диспансеризации детей-сирот и детей, оставшихся без попечения родителей, в том числе усыновленных (удочеренных), принятых под опеку (попечительство), в приемную или патронатную семью».</p> <p>При отсутствии у ребенка проблем с сердцем в раннем возрасте, дополнительное обследование в будущем ему не потребуется. По-прежнему контролируют слух, зрение, функция щитовидной железы (анализ на ТТГ проводят каждый год, чаще по показаниям).</p>

	<p>Поведение и психическое здоровье. Помимо расстройств сна, обращают внимание на поведенческие или психические отклонения: тревожность, трудности концентрации внимания, гиперактивность, плохое настроение/отсутствие интереса к обучению, потеря навыков (ребенок не в состоянии делать то, что уже освоил), непослушание, компульсивное поведение и др.</p> <p>Социализация. Дети нуждаются в дополнительной поддержке при переходе из начальной в среднюю школу. Оценивают в рамках межведомственного взаимодействия:</p> <ul style="list-style-type: none"> школьные успехи и достижения, место в школьной иерархии; социальные навыки (социальная независимость); навыки самопомощи и чувства ответственности; стремление к самостоятельности во время купания, гигиенических процедур и т.д.
<p>От 13 лет до 17 лет 11 месяцев 29 дней</p>	<p>Регулярное наблюдение участкового врача-педиатра и врачей-специалистов по плану диспансерного наблюдения, а также в рамках требований Порядка проведения профилактического осмотра несовершеннолетних (приказ Минздрава России от 10.08.2017 № 514н), для отдельной категории детей в рамках требований приказов Минздрава России от 15.02.2013 № 72н «О проведении диспансеризации пребывающих в стационарных учреждениях детей-сирот и детей, находящихся в трудной жизненной ситуации», от 11.04.2013 № 216н «Об утверждении Порядка диспансеризации детей-сирот и детей, оставшихся без попечения родителей, в том числе усыновленных (удочеренных), принятых под опеку (попечительство), в приемную или патронатную семью».</p> <p>Проблемы сексуальности и полового созревания. Детям с синдромом Дауна требуется помощь, чтобы научиться правильно себя вести. Период полового созревания включает внимание к темам:</p> <ul style="list-style-type: none"> изменения в период полового созревания и управление сексуальным поведением; гинекологические проблемы, прежде всего, гигиенический уход для девочек; проблем фертильности, контроля рождаемости, профилактики инфекций, передающихся половым путем, риска для человека с синдромом Дауна родить ребенка с синдромом Дауна. <p>Социализация. Примерные темы бесед с родителями:</p> <ul style="list-style-type: none"> успехи в школе и цели образования, включая план профессиональной ориентации с учетом состояния здоровья; проблемы опеки и долгосрочного материального обеспечения; устройство на работу и место проживания - семейные отношения, формирование группы общения и возможности самостоятельной жизни; самообслуживание и навыки самостоятельной жизни в обществе.