



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ЧЕЛЯБИНСКОЙ ОБЛАСТИ

П Р И К А З

г. Челябинск

от « 29 » 12 2023 г.

№ 1105

О совершенствовании оказания
медицинской помощи детям,
родившимся с хромосомной
патологией (синдром Дауна),
на территории Челябинской области

В целях совершенствования организации медицинской помощи детям с хромосомной патологией (синдром Дауна) на территории Челябинской области

ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить прилагаемые:

- 1) протокол уведомления о наличии диагноза при рождении ребенка с хромосомной патологией (синдром Дауна) (далее именуется – Протокол);
- 2) Алгоритм обследования и диспансерного наблюдения при рождении ребенка с хромосомной патологией (синдром Дауна) (далее именуется – Алгоритм).

2. Руководителям государственных медицинских организаций, в отношении которых Министерство здравоохранения Челябинской области осуществляет функции и полномочия учредителя, обеспечить:

1) внедрение в работу медицинской организации Протокола и Алгоритма, утвержденных пунктом 1 настоящего приказа;

2) направление детей с синдромом Дауна на проведение медико-социальной экспертизы в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 05.04.2022 г. № 588 «О признании лица инвалидом».

3. Главному врачу Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (далее именуется – ГАУЗ «ЧОДКБ») Киреевой Г.Н. обеспечить:

1) контроль за исполнением врачами-генетиками Протокола и Алгоритма, утвержденных пунктом 1 настоящего приказа;

2) консультирование новорожденных детей с подозрением на хромосомную патологию (синдром Дауна) и семей, имеющих детей с хромосомной патологией, в том числе с применением телемедицинских технологий;

3) обследование новорожденных детей на кариотип в генетической

лаборатории лабораторной службы ГАУЗ «ЧОДКБ» при подозрении на хромосомную патологию (синдром Дауна).

4. Главному внештатному специалисту генетику Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области Буяновой Г.В. обеспечить методическую помощь медицинским работникам медицинских организаций Челябинской области по внедрению Протокола и дальнейшему наблюдению детей с хромосомной патологией (синдром Дауна).

5. Директору Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Челябинский областной информационно-аналитический центр» Староверову А.С. разместить настоящий приказ на официальном сайте Министерства здравоохранения Челябинской области в сети Интернет.

6. Контроль исполнения настоящего приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Челябинской области Шеломову Н.Н.

Исполняющий обязанности Министра



Е.С. Недочукова

УТВЕРЖДЕН
приказом
Министерства здравоохранения
Челябинской области
от «29» 12 2023 г. № 1105

Протокол уведомления о наличии диагноза при рождении ребенка
с хромосомной патологией (синдром Дауна)

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

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

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

Запрещается:

- 1) обсуждать в беседе с родителями тему отказа от ребенка;
- 2) разлучать ребенка с матерью без медицинских показаний;
- 3) излагать субъективное виденье перспектив жизни ребенка и семьи;

4) высказывать личное мнение и прогнозы.

Матери ребенка (родственникам) должны быть предоставлены общие сведения о синдроме Дауна (Приложение 1). Психолог медицинской организации оказывает родильнице необходимую психологическую помощь.

При рождении новорожденного в Государственном бюджетном учреждении здравоохранения «Областной перинатальный центр» (далее именуется – ГБУЗ «ОПЦ») и при подозрении хромосомной патологии врач-генетик ГБУЗ «ОПЦ» проводит медико-генетическое консультирование по предполагаемому диагнозу хромосомной патологии (синдром Дауна) и уведомляет женщину:

- 1) о методе постановки диагноза;
- 2) времени и месте постановки диагноза;
- 3) назначает дату консультации семьи для предоставления окончательного диагноза в Государственном автономном учреждении здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (далее именуется – ГАУЗ «ЧОДКБ»).

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

При рождении новорожденного в учреждениях родовспоможения, за исключением ГБУЗ «ОПЦ», и при подозрении хромосомной патологии врач-генетик ГАУЗ «ЧОДКБ» проводит медико-генетическое консультирование, в том числе с применением телемедицинских технологий в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.11.2017 г. № 965н «Об утверждении порядка организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий», по предполагаемому диагнозу хромосомной патологии (синдром Дауна) и уведомляет женщину о методе, времени и месте постановки диагноза и назначает дату консультации семьи для предоставления окончательного диагноза в ГАУЗ «ЧОДКБ».

Объявление окончательного диагноза законным представителям ребенка проводится врачом-генетиком на приеме в ГАУЗ «ЧОДКБ». По результатам объективного и цитогенетического (при подтверждении диагноза) исследований объявляется диагноз ребенка: синдром Дауна; семье проводится медико-генетическое консультирование по выявленной хромосомной патологии; выдается заключение (Приложение 2) и информация по дальнейшему наблюдению; вручается брошюра с координатами региональной общественной организации.

При работе медицинских работников (врачи-неонатологи, педиатры, акушеры-гинекологи, акушерки, медицинские сестры акушерских стационаров и отделений патологии новорожденных), психологов с родителями детей с синдромом Дауна рекомендуется использовать информационные материалы (Приложение 1).

ПРИЛОЖЕНИЕ 1
к Протоколу уведомления
о наличии диагноза при рождении
ребенка с хромосомной патологией
(синдром Дауна)

Общие сведения о синдроме Дауна (предоставляются законным представителям
ребенка в учреждении родовспоможения)

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. В нашей стране ежегодно рождается около 2500 детей с синдромом Дауна.

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.

Синдром Дауна самая распространенная генетическая аномалия, которая определяется наличием в клетках человека дополнительной 47-й 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, потому что это не болезнь. Но им можно помочь.

Мифы о синдроме Дауна

(предоставляется законным представителям ребенка
в учреждении родовспоможения)

Дорогие друзья!

Сегодня словосочетание «синдром Дауна» стало нарицательным и часто употребляется как шуточно-бранное выражение. Его можно услышать из уст известных сатириков и мультгероев, оно употребляется в кроссвордах и статьях в негативном, ироническом значении.

Предлагаем Вам ознакомиться со списком наиболее распространенных заблуждений о синдроме Дауна и комментариями к ним.

– Синдром Дауна – это болезнь, ее нужно лечить...

Это не так: синдром Дауна (далее – СД) – это генетическое состояние, которое определяется наличием в клетках человека дополнительной хромосомы. Лишняя, 47 хромосома, обуславливает появление ряда физиологических особенностей, вследствие которых ребенок будет медленнее развиваться и несколько позже своих ровесников проходить общие для всех детей этапы развития. Люди с синдромом Дауна не являются больными. Они не «страдают» от синдрома Дауна, не «поражены» этим синдромом, не «являются его жертвами». Некорректно называть человека с СД «даун», правильно говорить: «Человек с синдромом Дауна», «ребенок с особенностями развития», «люди с ограниченными возможностями» или «люди с особыми потребностями».

– Люди с синдромом Дауна не способны к обучению...

Это не так: этот миф поддерживается исследованиями, которые проводились в специализированных учреждениях, но там любой ребенок не может эффективно развиваться, потому что он лишен родительской любви – основного стимула для малыша.

В то же время, живя в семье, «бесперспективный» (по словам некоторых специалистов) малыш в годик – сам садится, в два – ходит, к двум с половиной – ест ложкой и произносит первые слова, в четыре – показывает свой характер, учится помогать по дому, готов пойти в детский сад, а потом и в школу, говорить на иностранном языке, освоить компьютер и заниматься спортом!

– Ребенок с синдромом Дауна – плод асоциального поведения родителей...

Это не так: по статистике, один ребенок из 700 новорожденных 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, питания, достатка, образования, цвета кожи или национальности. Мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой. Родители при этом имеют нормальный набор хромосом.

– Семья распадается из-за ребенка с синдромом Дауна...

Это не так: по другим причинам семьи распадаются гораздо чаще!

– Люди с синдромом Дауна представляют опасность для общества: половая агрессия, неадекватное поведение, добродушное поведение сменяется приступами ярости...

Это не так: люди с синдромом Дауна способны показать пример искренней любви. Обычно такие люди ласковы и дружелюбны. Но у каждого свой характер и настроение, как у обычных людей оно бывает переменчивым. Мужчины с синдромом Дауна лишены репродуктивной функции. Мы не знаем преступлений, совершенных людьми с синдромом Дауна.

– Людей с синдромом Дауна в России гораздо меньше, чем в Европе...

Это не так: в Европе люди с синдромом Дауна живут в семьях, включены в программу государственной помощи и общество относится к ним как к равноправным членам. В России – 85 % семей отказываются от ребенка с синдромом Дауна уже в родильном доме. И маленький человек попадает в специализированное учреждение, из которого он уже никогда не выйдет. Таким образом, создается ложное впечатление, что в России людей с синдромом Дауна значительно меньше.

– С моей семьей этого не случится...

Это не так: такой ребенок может родиться в любой семье, это генетическая случайность.

– Ребенку с синдромом Дауна лучше находиться в специализированном учреждении под наблюдением специалистов...

Это не так: существует специальный термин, описывающий то, что происходит с ребенком в специальных учреждениях, – синдром госпитализма. Это нарушение детского психического и личностного развития, вызванное отделением младенца от матери и пребыванием в специальном учреждении. Госпитализм накладывает негативный отпечаток на все сферы личности ребенка, тормозя интеллектуальное, эмоциональное и физическое развитие. И это никак не связано с наличием или отсутствием синдрома Дауна.

С любым ребенком, оторванным от родителей, происходит гораздо большая трагедия, чем отставание в развитии и лишение человеческих радостей: он не знает, что такое любовь!

В наших силах сделать так, чтобы в жизни детей с синдромом Дауна было больше заботы, любви и доброты.

Часто задаваемые родителями вопросы при рождении ребенка с синдромом Дауна (предоставляется законным представителям ребенка в учреждении родовспоможения)

– Что такое «синдром Дауна»?

Это генетическое нарушение. Дополнительная хромосома в 21 паре. Такие дети рождаются во всем мире независимо от национальности, наличия или отсутствия вредных привычек у родителей. Один из 700 детей появляется на свет с таким нарушением.

– Почему этот синдром есть у моего ребенка?

Точную причину появления синдрома не может объяснить сегодня ни один ученый.

– Это наследственное заболевание?

Есть три разновидности синдрома Дауна. Один из них передается ребенку в связи с нарушением хромосомного набора у мамы. При этом у мамы синдром Дауна отсутствует. Эта разновидность синдрома Дауна самая редкая. Какая разновидность синдрома у Вашего малыша будет известно только после проведения генетического анализа крови.

– Как синдром Дауна влияет на здоровье моего ребенка?

Сам синдром не является причиной нарушений здоровья, но есть ряд тяжелых сопутствующих заболеваний, которые могут быть у Вашего ребенка. Необходимо провести полное обследование малыша для того, чтобы определить отсутствие или наличие порока сердца, патологий желудочно-кишечного тракта, работы лор-органов, органов зрения...

– Мой ребенок – тяжелый инвалид?

Дети с синдромом Дауна такие же разные по развитию, по своим способностям, как и дети без этого диагноза. Малыши с этим генетическим нарушением проходят абсолютно те же этапы развития, что и дети без синдрома. Все дети с синдромом Дауна начинают сидеть, ползать, ходить, бегать, развиваются эмоционально. Вопрос только в сроках появления навыков у ребенка. Эти сроки появления зависят от состояния здоровья ребенка и сил, которые родители вкладывают в развитие и обучение. Эти малыши очень ласковы, поэтому их часто называют «солнечными»... За рубежом и в России (частично) дети с синдромом Дауна посещают общеобразовательные детские сады, за границей могут получать права на управление автомобилем, работают в сфере обслуживания, нянями. У детей с синдромом Дауна замедленный темп

восприятия информации при общении, есть сложности в развитии мелкой и крупной моторики, необходим регулярный контроль состояния здоровья ребенка...

— Куда мы можем обратиться за помощью с вопросами по обслуживанию и развитию ребенка?

В Челябинской области помощь семьям с ребенком с синдромом Дауна оказывают общественные организации поддержки людей с синдромом Дауна и их семей: Автономная некоммерческая организация помощи детям и взрослым с особыми потребностями «Звездный дождь» и региональное отделение Челябинской области Всероссийской организации родителей детей-инвалидов и инвалидов старше 18 лет с ментальными и иными нарушениями, нуждающихся в представительстве своих интересов (ВОРДИ).

В этих организациях работают специалисты по развитию детей с особенностями развития. Проводятся индивидуальные консультации с составлением рекомендаций по развитию ребенка на ближайшие три месяца, с года — групповые и индивидуальные занятия, много мероприятий по изменению отношения общества к людям с синдромом Дауна. Также Вы можете получить помощь в развитии ребенка в реабилитационных центрах области. Адреса и телефоны этих центров Вы можете получить у врача-педиатра.

— Я на всю жизнь привязана к ребенку-инвалиду?

При отсутствии тяжелых сопутствующих заболеваний практически все родители, взаимодействующие с общественными организациями, ведут активный образ жизни: работают, рожают детей, ездят в отпуск. Конечно, нужно будет подстраиваться под ситуацию по обслуживанию, обучению, развитию ребенка, но скорее всего перспективы жизни Вашей семьи и Вашего ребенка зависят в основном от Вас, как от родителей и от состояния здоровья малыша...

ПРИЛОЖЕНИЕ 2
к Протоколу уведомления
о наличии диагноза при рождении
ребенка с хромосомной патологией
(синдром Дауна)

ГАУЗ «ЧОДКБ»
454087, г. Челябинск, ул. Блюхера, д. 42 «А»
Тел. регистратуры:

ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА

Ф.И.О.: _____, д.р. _____.20__г.

Консультирована врачом-генетиком _____

Диагноз (код МКБ): Синдром Дауна (полная трисомия по хромосоме 21) _____

Кариотип: _____

Проведена беседа с мамой об этиологии синдрома Дауна, прогнозе здоровья ребенка. Даны информационные материалы.

Рекомендовано:

1. Диспансерное наблюдение и осмотр врачей-специалистов в соответствии с приказом.
2. Ранняя психолого-педагогическая, логопедическая помощь.
3. Направление документов на МСЭ с целью присвоения категории «ребенок-инвалид» в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 05.04.2022 № 588 «О признании лица инвалидом».

Пациентские организации:

1. Автономная некоммерческая организация помощи детям и взрослым с особыми потребностями «Звездный дождь».
2. Региональное отделение Челябинской области Всероссийская организация родителей детей-инвалидов и инвалидов старше 18 лет с ментальными и иными нарушениями, нуждающихся в представительстве своих интересов (ВОРДИ).

Дата: _____ Врач-генетик _____

УТВЕРЖДЕН
приказом
Министерства здравоохранения
Челябинской области
от «29» 12 2023 г. № 1105

Алгоритм обследования и диспансерного наблюдения
при рождении ребенка с хромосомной патологией (синдром Дауна)

При рождении ребенка с подозрением на синдром Дауна для подтверждения диагноза необходимо произвести забор крови строго в течение первой недели жизни и доставить образец крови ребенка в генетическую лабораторию Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (далее именуется – ГАУЗ «ЧОДКБ») в соответствии с правилами доставки.

По готовности кариотипа лечащий врач медицинской организации извещается о результатах обследования, медицинский работник отделения медико-генетического консультирования ГАУЗ «ЧОДКБ» записывает семью на прием к врачу-генетику.

В случае необходимости оказания медицинской помощи новорожденному, он переводится в отделение патологии новорожденных ГАУЗ «ЧОДКБ» или Государственного автономного учреждения здравоохранения «Центр охраны материнства и детства».

Правила забора и доставки образца крови

Дни приема биоматериала – понедельник, вторник, пятница.

Накануне взятия биоматериала необходимо связаться с регистратурой ГАУЗ «ЧОДКБ» по телефону 8(351)7000100*1211 и предупредить о планируемых сроках и времени поступления биоматериала.

Венозная кровь забирается в пробирку типа Vacuette или Monovette с гепарином в объеме не менее 2 мл. Без сгустков!

Обязательное соблюдение стерильности взятия крови!

Не допускается вскрытие пробирки, взятие крови шприцем!

Содержимое пробирки необходимо перемешать, плавно переворачивая пробирку 3-4 раза, пробирку подписать, указав ФИО ребенка и дату рождения.

Кровь доставить в термоконтейнере с температурным режимом 2-8 градусов Цельсия курьером в регистратуру лабораторной службы ГАУЗ «ЧОДКБ» (корпус 4, этаж 5, вход по служебной лестнице) не позже, чем через 6 часов после взятия, до 12 часов дня приема биоматериала.

Не допускается замораживание, перегревание пробирки с кровью!

Вместе с кровью необходимо доставить заполненное направление и извещение о рождении ребенка с врожденным пороком развития и/или хромосомной аномалией в соответствии с приложением 1 к настоящему Алгоритму обследования и диспансерного наблюдения при рождении ребенка

с хромосомной патологией (синдром Дауна) (далее именуется – Алгоритм).

По факту установления диагноза – синдром Дауна, ребенку, находящемуся в отделении акушерского стационара, отделении патологии новорожденных или выписанному по месту жительства под наблюдение в медицинской организации, до возраста 1 месяц необходимо провести следующие обследования:

- 1) клинический анализ крови и мочи;
- 2) уровень тиреоидных гормонов (ТТГ, Т4 свободный);
- 3) ЭКГ, ЭхоКГ, консультация кардиолога (по показаниям);
- 4) НСГ, консультация невролога;
- 5) УЗИ брюшной полости, почек.

Дальнейшее диспансерное наблюдение ребенка с синдромом Дауна осуществляется врачом-педиатром с привлечением врачей-специалистов в соответствии с приложением 2 к настоящему Алгоритму.

ПРИЛОЖЕНИЕ 1
к Алгоритму обследования и
диспансерного наблюдения при
рождении ребенка с хромосомной
патологией (синдром Дауна)

Форма

**БЛАНК НАПРАВЛЕНИЯ НА ОПРЕДЕЛЕНИЕ КАРИОТИПА У РЕБЕНКА С ПОДОЗРЕНИЕМ НА
ХРОМОСОМНУЮ ПАТОЛОГИЮ (СИНДРОМ ДАУНА)**

ФАМИЛИЯ РЕБЕНКА

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

ИМЯ РЕБЕНКА

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

ОТЧЕСТВО РЕБЕНКА

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

ДАТА РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА

		X			X				
--	--	---	--	--	---	--	--	--	--

ФАМИЛИЯ МАТЕРИ

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

ИМЯ МАТЕРИ

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

ОТЧЕСТВО МАТЕРИ

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

ДАТА РОЖДЕНИЯ МАТЕРИ

		X			X				
--	--	---	--	--	---	--	--	--	--

АДРЕС:

ГОРОД _____, **УЛИЦА** _____, **ДОМ** _____, **КВАРТИРА** _____,

ТЕЛЕФОН МАТЕРИ _____

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

ДАТА И МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ I УЛЬТРАЗВУКОВОГО СКРИНИНГА _____

ДАТА И МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ II УЛЬТРАЗВУКОВОГО СКРИНИНГА _____

МЕДИЦИНСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ, НАПРАВЛЯЮЩАЯ НА КАРИОТИП _____

Ф.И.О. ВРАЧА, НАПРАВЛЯВШЕГО НА КАРИОТИП _____

КОНТАКТНЫЙ ТЕЛЕФОН НАПРАВЛЯВШЕГО ВРАЧА _____

ДАТА ЗАБОРА МАТЕРИАЛА _____

ПОДПИСЬ ВРАЧА _____

ПРИЛОЖЕНИЕ 2

к Алгоритму обследования и
диспансерного наблюдения при
рождении ребенка с хромосомной
патологией (синдром Дауна)

Рекомендации по диспансерному наблюдению детей с хромосомной патологией (синдром Дауна)

Сроки осмотров детей у педиатра и врачей-специалистов и сроки проведения обследований

1. Возраст от 1 месяца до 1 года.

Консультации и обследования*	1 месяц	3 месяца	6 месяцев	9 месяцев	12 месяцев
Педиатр	+	+	+	+	+
Офтальмолог (в т.ч. контроль рефракции)	+				+
Аудиологическое исследование	+				+
Отоларинголог	+		+		+
Эхокардиография	+				+
НСГ	+				+
Невролог	+		+		+
Детский хирург	+				+
УЗИ тазобедренных суставов	+				
Травматолог-ортопед		+			+

* другое обследование и осмотр врачей-специалистов по показаниям и в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10.08.2017 года № 514н «О Порядке проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних».

Возраст от 1 года до 18 лет.

Консультации и обследования*	1 раз в год	1 раз в 2 года	Примечания
Уровень тиреоидных гормонов (ТТГ, Т4 свободный)	+		С 5 лет дополнительно Антитела к ТПО
Клинический анализ крови и мочи	+		
ЭКГ, Эхокардиография	+		
Аудиологическое исследование	+	по показаниям	
оценку сна для исключения синдрома ночного апноэ			С 4 лет по показаниям <*>
отоларинголог	до 5 лет	старше 5 лет	
невролог	+		
эндокринолог	+		С 5 лет
офтальмолог	до 5 лет	старше 5 лет	
стоматолог	+		
психиатр	+		
ортопед	+		
гинеколог	+		С 14 лет
уролог	+		С 14 лет

*другое обследование и осмотр врачей-специалистов по показаниям и в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10.08.2017 года № 514н «О Порядке проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних».

Проблемы, требующие особого внимания специалистов

Возраст ребенка	
пренатальный период	Медико-генетическое консультирование. Если во время беременности у плода обнаружен синдром Дауна (трисомия 21) или любые другие хромосомные дефекты, семья должна получить необходимую информацию, чтобы принять осознанное решение о продолжении или прерывании беременности
	Внутриутробная диагностика порока сердца с помощью эхокардиографии позволяет решить вопрос о выборе учреждения для будущих родов и характере медицинской помощи
от рождения до 1 месяца	Полное физическое обследование для подтверждения диагноза. Могут потребоваться консультации специалистов других медицинских направлений
	Генетическое тестирование. Если медицинский осмотр поворожденного позволяет поставить лишь предположительный диагноз, то для достоверной диагностики требуется консультация врача-генетика и хромосомный анализ.
	Медико-психологическая помощь включает специализированную медицинскую поддержку, физическую терапию и психологическое консультирование семьи
	Первично-психическое развитие. Уже в первый месяц жизни ребенка нужно использовать дополнительные развивающие программы
от 1 месяца до года	Регулярные консультации врача. Дети наблюдаются у своего участкового врача и специалистов, четко соблюдают сроки посещений.
	Постоянный контроль роста ребенка. Измерения включают также показатели веса, индекса массы тела, размеров окружности головы.
	Прививки. Важно следовать национальному календарю профилактических прививок (желательно с использованием комбинированных вакцин), включая ежегодные прививки от гриппа.
	Медико-социальная реабилитация и психологическая поддержка. Семьи нуждаются в дополнительной помощи, оформляется инвалидность. Дети посещают коррекционные классические или интегративные детские учреждения. Необходимо использование специальных программ: массажа, остеопатии, и др. В отделениях реабилитации организуют и другие необходимые процедуры
	Медико-генетическая консультация (этот пункт касается и других возрастных периодов). В ситуации планирования следующей беременности семья должна получить информацию о возможном риске рождения еще одного ребенка с синдромом Дауна. Этот риск, как правило, невелик, но пройти обследование в медико-генетической консультации все же потребуется
1 год – 5 лет	Диспансерное наблюдение. Во время ежегодных контрольных осмотров уточняется обязательный для исполнения перечень консультаций специалистов и анализов. Нужно сосредоточить внимание врачей на известных проблемах: проверить сердце, слух (обследование и осмотр отоларинголога по показаниям), зрение, работу щитовидной железы (анализ на ТТГ – ежегодно). Исключаются анемия и сидеропения (снижение содержания железа в плазме крови) – анализы крови

	ежегодно. При необходимости составляется индивидуальный календарь профилактических прививок Сон. Дети с синдромом Дауна проходят оценку сна для исключения синдрома ночного апноэ с 4 лет
5-13 лет	Диспансерное наблюдение. Список посещений врачей составляется ежегодно и его нужно аккуратно выполнять. При отсутствии у ребенка проблем с сердцем в раннем возрасте дополнительное обследование в будущем ему не потребуется. По-прежнему контролируют слух (обследование и осмотр отоларинголога по показаниям), зрение (осмотр офтальмолога – 1 раз в 2 года), работу щитовидной железы (анализ на ТТГ проводят каждый год или чаще, если проявились симптомы болезни). Ребенка наблюдает ортопед 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. Социализация. Дети нуждаются в дополнительной поддержке при переходе из начальной в среднюю школу. Оценивают: – школьные успехи и достижения, место в школьной иерархии; – социальные навыки (социальная независимость); – навыки самопомощи и чувства ответственности; – стремление к самостоятельности во время купания, гигиенических процедур и т.д.
13-18 лет	Диспансерное наблюдение. Список посещений врачей уточняется ежегодно и тщательно выполняется. Требуется консультация кардиолога, если ребенок быстро устает или у него появилась одышка в состоянии покоя, во время небольших нагрузок. Слух проверяют раз в год, зрение – раз в три года. Анализ на ТТГ проводят каждый год или чаще, если проявились симптомы болезни. Анализы крови повторяют ежегодно. При появлении симптомов обструктивного апноэ во сне подросток направляется в сомнологический центр Проблемы сексуальности и полового созревания. Детям с синдромом Дауна требуется помощь, чтобы научиться правильно себя вести. Период полового созревания включает внимание к темам: 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, риск для человека с синдромом Дауна родить ребенка с синдромом Дауна Социализация. Примерные темы бесед с родителями: – успехи в школе и цели образования, включая план профессиональной подготовки (квалификации); 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
старше 18 лет	Для взрослых с синдромом Дауна характерна тенденция к раннему старению