

УДК 616-053.2-616.056.7

В.Л. Кашіна-Ярмак^{1,3}, Г.В. Кукуруза^{1,2}, А.О. Голобородько³

Коморбідні стани у дітей із синдромом Дауна: проблемні питання медико-психологічного спостереження та реабілітації (огляд літератури і власні спостереження)

¹ДУ «Інститут охорони здоров'я дітей та підлітків Національної академії медичних наук України», м. Харків

²БФ «Інститут раннього втручання для дітей з порушеннями розвитку та дітей-інвалідів», м. Харків, Україна

³Харківський національний університет імені В.Н. Каразіна, Україна

Modern Pediatrics.Ukraine.2019.6(102):64-71; doi 10.15574/SP.2019.102.64

For citation: Kashina-Yarmak V, Kukuruza A, Goloborodko A. (2019). Comorbid conditions in children with Down syndrome: problem questions of medical, psychological supervision and rehabilitation (review of literature and own observations). Modern Pediatrics.Ukraine. 6(102): 64-71. doi 10.15574/SP.2019.102.64

Мета: визначення основної коморбідної патології у дітей із синдромом Дауна, обґрунтування заходів спостереження і реабілітації.

Матеріали і методи. Наведено дані літератури, а також результати власного спостереження за 50 дітьми із синдромом Дауна віком від двох місяців до трьох з половиною років, які проходили реабілітаційні курси на базі БФ «Інститут раннього втручання для дітей з порушеннями розвитку та дітей-інвалідів».

Результати. У дітей із синдромом Дауна відзначається висока частота аномалій розвитку та патологічних станів, які впливають на функціональні можливості їх життєзабезпечуючих систем, що потребує проведення певних медико-профілактичних і терапевтичних (у тому числі оперативних, медикаментозних) заходів. Основним завданням медичного супроводу такої дитини є своєчасна діагностика цих станів, їх корекція проводиться за тими самими принципами, що і у дітей без хромосомних порушень. Поєднання кількох патологічних станів, що є характерною особливістю цих дітей, ускладнює проведення реабілітаційних заходів. Не встановлено чітко визначених комбінацій патології та впливу різних комбінацій на результативність реабілітації, тому медичний супровід дітей із синдромом Дауна повинен мати індивідуальний характер і визначатися потребами конкретної дитини на певному етапі її розвитку.

Висновки. Наявність коморбідних станів впливає на перебіг періоду дитинства та можливості медико-психологічної реабілітації у дітей із синдромом Дауна. Медичний супровід таких дітей має велике значення, оскільки своєчасне виявлення патології з проведенням корекції визначає обсяг та ефективність індивідуальних реабілітаційних програм.

Дослідження виконані відповідно до принципів Гельсінської Декларації. Протокол дослідження ухвалений Локальним етичним комітетом (ЛЕК) всіх зазначених у роботі установ. На проведення досліджень було отримано поінформовану згоду батьків дітей (або їхніх опікунів).

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

Ключові слова: діти, синдром Дауна, фізичний розвиток, аномалії розвитку, коморбідна патологія.

Comorbid conditions in children with Down syndrome: problem questions of medical, psychological supervision and rehabilitation (review of literature and own observations)

V. Kashina-Yarmak^{1,3}, A. Kukuruza^{1,2}, A. Goloborodko³

¹State Institution «Institute for Children and Adolescents Health Care at the National Academy of Medical Sciences of Ukraine», Kharkiv

²Charity Fund Early Intervention Institute for children with developmental disorders and disabled children, Kharkiv, Ukraine

³V.N. Karazin Kharkiv National University, Ukraine

The aim. Determination of the main comorbid pathology in children with Down syndrome, the rationale for monitoring- groundings of monitoring and rehabilitation measures.

Materials and methods. The paper presents data from literary sources, as well as the results of authors' follow-up of 50 children with Down syndrome aged two months to three and a half years old, who underwent rehabilitation courses at Charity Fund Early Intervention Institute for children with developmental disorders and disabled children.

Results. Children with Down syndrome have a high incidence of developmental abnormalities and pathological conditions affecting functional capabilities of their life supporting systems, which requires certain medical-prophylactic and therapeutic (including surgical, medicinal) measures. The main task of medical support for such a child is diagnosis of these conditions; their correction is carried out according to the same principles as in children without chromosomal abnormalities. Combination of several pathological conditions, which is a characteristic feature of these children, complicates the implementation of rehabilitation measures. No well-defined combinations of pathology and influence of different combinations on the efficacy of rehabilitation have been established; therefore, medical support of children with Down syndrome should be individualized and determined by the needs of a particular child at a certain stage of his/her development.

Conclusion. The presence of comorbid conditions affects the period of childhood and possibilities of medical and psychological rehabilitation in children with Down syndrome. Medical support of these children is of high importance because timely detection of pathology with its correction determines the scope and efficacy of individual rehabilitation programs.

The research was carried out in accordance with the principles of the Helsinki Declaration. The study protocol was approved by the Local Ethics Committee (LEC) of all participating institution. The informed consent of the patient was obtained for conducting the studies.

No conflict of interest was declared by the authors.

Key words: children, Down syndrome, physical development, developmental anomalies, comorbid pathology.

Коморбидные состояния у детей с синдромом Дауна: проблемные вопросы медико-психологического наблюдения и реабилитации (обзор литературы и собственные исследования)

В.Л. Кашина-Ярмак^{1,3}, А. В. Кукуруза^{1,2}, А.А. Голобородько³

¹ГУ «Институт охраны здоровья детей и подростков Национальной академии медицинских наук Украины», г. Харьков

²БФ «Институт раннего вмешательства для детей с нарушениями развития и детей-инвалидов», г. Харьков, Украина

³Харьковский национальный университет имени В.Н. Каразина, медицинский факультет, Украина

Цель: определение основной коморбидной патологии у детей с синдромом Дауна, обоснование мероприятий наблюдения и реабилитации.

Материалы и методы. Представлены данные литературы, а также результаты собственного наблюдения за 50 детьми с синдромом Дауна в возрасте от двух месяцев до трех с половиной лет, которые проходили реабилитационные курсы на базе БФ «Институт раннего вмешательства для детей с нарушениями развития и детей-инвалидов».

Результаты. У детей с синдромом Дауна отмечается высокая частота аномалий развития и патологических состояний, влияющих на функциональные возможности их жизнеобеспечивающих систем, что требует проведения определенных медико-профилактических и терапевтических (в том числе оперативных, медикаментозных) мероприятий. Основной задачей медицинского сопровождения такого ребенка является диагностика этих состояний, их коррекция проводится по тем же принципам, что и у детей без хромосомных нарушений. Сочетание нескольких патологических состояний, являющееся характерной особенностью этих детей, осложняет проведение реабилитационных мероприятий. Не установлено строго определенных комбинаций патологии и влияния различных комбинаций на результативность реабилитации, поэтому медицинское сопровождение детей с синдромом Дауна должно носить индивидуальный характер и обуславливаться потребностями конкретного ребенка на определенном этапе его развития.

Выводы. Наличие коморбидных состояний влияет на течение периода детства и возможности медико-психологической реабилитации у детей с синдромом Дауна. Медицинское сопровождение таких детей имеет большое значение, поскольку своевременное выявление патологии с проведением коррекции определяет объем и эффективность индивидуальных реабилитационных программ.

Исследование было выполнено в соответствии с принципами Хельсинкской Декларации. Протокол исследования был одобрен Локальным этическим комитетом (ЛЭК) всех участвующих учреждений. На проведение исследований было получено информированное согласие родителей детей (или их опекунов).

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Ключевые слова: дети, синдром Дауна, физическое развитие, аномалии развития, коморбидная патология.

Синдром Дауна (СД) — це хромосомна аномалія, яка характеризується наявністю у дитини типового фенотипу та зниженням інтелектуального розвитку. Багатьма дослідниками вказується на високу частоту у таких пацієнтів численних аномалій і патологічних станів, які можуть викликати порушення функціонального стану життєзабезпечуючих органів, що потребує певних медико-реабілітаційних (у тому числі оперативних, медикаментозних) заходів [1,5,39,41]. Поєднання цих патологічних відхилень різняться у кожного індивідууму, але в усіх випадках їх наявність утруднює перебіг раннього періоду життя дитини із СД. Тобто малюкам із СД притаманна коморбідність патологічних станів, що потребує від медичних працівників, які здійснюють за ними спостереження, проведення превентивних діагностичних і лікувальних заходів [21,39,41].

Загальновідомо, що діагноз СД встановлюється відразу після народження дитини за наявністю типових ознак (диспластичних рис обличчя, голови, диспропорцій тулуба і кінцівок, шкірної складки на шиї, складки на кистях тощо), підтверджується хромосомним аналізом. Усі діти із цією патологією характеризуються м'язовою гіпотонією та відставанням у психомоторному розвитку різного ступеня [2,5].

Особливості психоемоційної сфери дітей із СД обумовлені специфічними анатомічними змінами центральної нервової системи у вигляді зменшеного об'єму головного мозку, його диспропорції, недостатньо розвинутого гіпокампа, мозочка, дегенеративних змін нейронів лобової та скроневої часток [10,18]. Дослідни-

ками встановлено, що ступінь важкості анатомо-функціональних порушень визначається окислювальним стресом, який призводить до мітохондріальної дисфункції та метаболічних розладів [16,38].

Сьогодні батьки значно рідше відмовляються від новонароджених із СД, тобто все більше таких дітей потрапляють у сприятливі для розвитку та соціалізації умови, виховуються в сім'ях і спостерігаються в поліклініках за місцем проживання. Це потребує від спеціалістів першої ланки (педіатрів та сімейних лікарів) знань стосовно типових особливостей здоров'я таких дітей, особливо коморбидних станів, оскільки цьому питанню приділяється недостатньо уваги при навчанні майбутніх лікарів і медичних сестер.

Метою даної публікації є визначення основної коморбідної патології у дітей із СД, обґрунтування заходів спостереження та реабілітації. При цьому слід зауважити, що нагляд за дитиною з обмеженими можливостями здійснює лікар-педіатр (сімейний лікар) згідно з наказом МОЗ України №685 від 20.10.2015 року «Про затвердження та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги при синдромі Дауна». Саме він повинен вміти визначити ознаки коморбидних щодо СД станів і залучити до проведення реабілітаційних або лікувальних заходів лікарів інших спеціальностей, психологів і педагогів, які мають досвід роботи з такими пацієнтами.

У статті наведено дані літератури та результати власних досліджень на основі спостереження за 50 дітьми із СД віком від двох місяців

до трьох з половиною років, які проходили реабілітаційні курси у БФ «Інститут раннього втручання для дітей з порушеннями розвитку та дітей-інвалідів», що знаходиться на базі ДУ «Інститут охорони здоров'я дітей та підлітків Національної академії медичних наук України». Безпосередньо з дитиною і сім'єю працювали два спеціалісти залежно від встановлених потреб на час обстеження. Лікарем-педіатром здійснювався огляд при першій-другій зустрічі та протягом усього періоду спостереження не рідше одного разу на рік. За показаннями до медичного нагляду залучалися фахівці різних спеціальностей.

Дослідження проводилося відповідно до вимог стандартів біоетики, протокол дослідження було затверджено Локальним етичним комітетом ДУ «Інститут охорони здоров'я дітей та підлітків Національної академії медичних наук України».

Зосередимо увагу на основних ланках у роботі лікаря, який здійснюватиме нагляд за дитиною із СД.

Оцінка фізичного розвитку проводиться за показниками загальноприйнятих антропометричних вимірів. Багатьма дослідниками вказується на затримку показників фізичного розвитку у більшості таких дітей, тому за даними російських вчених були розроблені перцентильні таблиці саме для дітей із СД, з якими і проводиться порівняння даних кожної дитини [13].

Вроджені аномалії та вади розвитку внутрішніх органів реєструються майже у половині дітей із СД і мають великий вплив на сприятливість перебігу раннього періоду дитинства. Значний відсоток (до 90%) у структурі займають вроджені вади серця, їх частота (45,5–53,0%) підтверджена багатьма незалежними дослідженнями в різних країнах світу [1,12,40,43]. Серед них найчастіше реєструються ендокардіальні дефекти (міжпередсердної перетинки – у 30% випадків, міжшлуночкової – у 23%, їх поєднання – майже в кожній десятій дитині), які можуть бути ізольованими або поєднуватися з іншими вадами. Слід пам'ятати, що легенева гіпертензія при вроджених вадах серця у дітей із СД розвивається значно раніше, ніж у інших пацієнтів. Корекція вроджених вад серця у дітей із СД проводиться в ті самі строки та в тому самому обсязі, що й у дітей без наявності трисомії. Аналіз результатів оперативної корекції вад серця в таких пацієнтів показав, що дотримання оптимальних строків оперативного втручання підвищило відсоток

виживання дітей із СД і вродженими вадами серця до 90%. Також слід зазначити, що у дітей із цією патологією спостерігається сповільнення закриття функціонуючого овального вікна (у віці одного-двох років).

Особливістю перебігу вроджених вад серця у дітей із трисомією вважаємо труднощі щодо визначення декомпенсації та розвитку серцевої недостатності в них, які обумовлені схожістю клінічних ознак синдрому та патології серцево-судинної системи (особливості вигодовування, м'язова гіпотонія, затримка фізичного розвитку). Це обумовлює необхідність ретельного моніторингу стану системи кровообігу у дітей із СД. Також слід зазначити, що характер анатомічних особливостей серцево-судинної системи має важливе значення для вибору обсягів фізичної реабілітації таких дітей.

У нашому дослідженні вроджені вади серця діагностовано у 40,0% пацієнтів, у половині з них мали місце комбіновані вади, що потребували оперативного втручання на першому році життя. 20,0% дітей мали дефект міжпередсердної перетинки некритичних розмірів. Усім пацієнтам діагноз було встановлено в неонатальному періоді завдяки налагодженій у Харківській області системі ехоскопічного скринінгу, діти знаходяться під спостереженням педіатрів-кардіологів і кардіохірургів [6].

Вроджені аномалії інших органів частіше представлені вадами розвитку травного тракту (за даними різних авторів, до 15% – атрезії стравоходу або дванадцятипалої кишки, пілоростеноз, трахеостраховідні нориці, гастро-езофагеальні рефлюкси значного ступеня, що потребують фундоплікації), органу зору (до 9%), сечовидільної системи (до 6%) [40]. Клінічна симптоматика цих станів на ранніх етапах життя дитини із СД маскується у зв'язку з особливостями психомоторного розвитку, м'язовою гіпотонією й іншими чинниками, що визначає потребу в додатковому обстеженні [1,5].

Частота вроджених вад системи травлення серед дітей, які знаходилися під нашим спостереженням, склала 6,0% (представлена двома випадками атрезії дванадцятипалої кишки із реконструктивною операцією в неонатальному періоді та одним випадком суттєвого гастро-езофагального рефлюксу без оперативної корекції), органу зору (вроджена катаракта, проведено хірургічне лікування) у 4,0% випадків.

Стосовно *розладів травлення* також слід зазначити доведену коморбідність СД та целіакії. Частота поєднання цих діагнозів коливається

від 1,6% у дослідженнях норвезьких дослідників до 7,0% серед дітей із СД — мешканців Мальти порівняно із 1% у популяції [22,35–37]. Російські вчені вказують на наявність підтвердженої морфологічно або серологічно целиакії у 3,7% пацієнтів із СД [1,3,4]. Окрім глютенної ентеропатії у дітей із цією патологією часто визначаються інші варіанти синдрому мальабсорбції, серед яких найчастіше реєструється лактазна недостатність.

У нашому дослідженні ознаки синдрому мальабсорбції спостерігалися у 28,9% пацієнтів. Усім дітям було проведено корекцію режиму харчування, призначалися ферментні та пробіотичні препарати з позитивним ефектом у більшості випадків. Дослідження для виключення глютенної ентеропатії було запропоновано двом малюкам, у яких зберігалася значна затримка фізичного розвитку, позитивні результати серологічного дослідження отримано в одного з них.

Значну проблему при спостереженні за дітьми із СД являють *ендокринопатії* та обмінні порушення. Затримка росту має індивідуальні особливості в конкретній дитини, але із дорослішанням до низької швидкості росту приєднуються згладжування та відсутність стрибків росту, що притаманне періоду пубертату, особливо у хлопчиків [27].

У нашому дослідженні проводився аналіз антропометричних показників при народженні, на першому році життя щомісячно, у подальшому — не рідше одного разу на півроку. За даними медичної документації при народженні 61,5% дітей мали масу 3000–3500 грамів. Серед дітей з масою тіла при народженні менше 3000 грамів більшість народилися передчасно. Ці дані підтверджують результати досліджень інших авторів, у яких вказується на відповідність маси тіла при народженні у дітей із СД середнім популяційним показникам [13]. У подальшому, починаючи вже з перших місяців життя, 82,6% оглянутих дітей відставали у фізичному розвитку. На час обстеження тільки кожний п'ятий малюк, незалежно від статі, мав показники зросту та маси, що відповідають віковим нормам. Хлопчикам із СД більш притаманний варіант одночасного дефіциту росту та маси тіла (42,9% порівняно із 22,2% у дівчаток), а дівчаткам — ізольована затримка росту (44,4% порівняно із 21,4% серед хлопчиків) [6].

Динамічний контроль антропометричних показників показав, що, незважаючи на отримання позитивного результату реабілітаційних

заходів у дітей із СД стосовно гострої захворюваності, лікування соматичних захворювань й інших проблемних питань, затримка фізичного розвитку, особливо росту, зберігається.

Враховуючи патогенетичні механізми, серед низки ендокринних хвороб особливе значення для прогнозу розвитку дитини із СД має патологія щитоподібної залози. Захворювання щитоподібної залози у дітей із трисомією реєструються, за даними різних авторів, від 4 до 54%, їх частота зростає з віком пацієнтів [23,28]. Найчастішим варіантом дисфункції щитоподібної залози є субклінічний гіпотиреоз, який характеризується підвищеним рівнем тиреотропного гормону та референсними значеннями вільних тироксину і трийодтироніну [30,33,34,42]. На високу частоту цього стану вказують вчені різних країн (США, Італія, Росія, Молдова), його пов'язують із підсиленням експресії генів, що кодують рецептори інтерферонів, які розташовані на 21 хромосомі [25,33].

У дітей більш старшого віку реєструється аутоімунний характер ураження щитоподібної залози, що також призводить до порушення її функціонального стану.

Таким чином, обстеження дітей із СД обов'язково повинно включати повне визначення стану щитоподібної залози: ультразвукове дослідження, вимір вмісту в крові тиреотропного гормону, вільних тироксину та трийодтироніну, антитіл до тиреопероксидази. Його необхідно проводити, незалежно від наявності клінічних ознак, при народженні дитини і не рідше одного разу на рік.

Питання медикаментозної корекції порушення функціонального стану щитоподібної залози у пацієнтів із трисомією повинні вирішуватися в тому самому обсязі, що і у хворих без цієї аномалії, тобто встановлення стану гіпотиреозу потребує замісної терапії препаратами тироксину. Недостатня компенсація гіпотиреозу значно уповільнює ефективність реабілітаційних заходів щодо психомоторного розвитку. Позитивний ефект замісної терапії при субклінічному гіпотиреозі на загальний стан і темпи розвитку дітей із СД отримано у дослідженнях закордонних вчених [29,31,32].

Стосовно цукрового діабету у дітей із трисомією слід зазначити, що його поєднання із СД становить 4,0–4,7%, включаючи випадки діабету, як першого, так і другого типу.

Характерні метаболічні порушення при СД у дитячому віці включають високу пошире-

ність ожиріння, яку пов'язують із резистентністю до греліну, та високий вміст холестерину і тригліцеридів [27]. Ці стани супроводжуються розвитком неалкогольної жирової хвороби печінки та вторинної артеріальної гіпертензії.

Серед пацієнтів, які знаходилися під наглядом у нашому реабілітаційному центрі, не зареєстровано випадків цукрового діабету, але у клініці «Інституту охорони здоров'я дітей та підлітків НАМН України» спостерігається декілька пацієнтів більш старшого віку з приводу цукрового діабету. Обстеження функціонального стану щитоподібної залози проведено 20 дітям незалежно від наявності клінічних ознак, у 10,0% встановлено стан гіпотиреозу, призначено терапію тироксином, на тлі чого отримано позитивну динаміку, передусім загального стану й емоційної сфери, а покращення темпів моторного розвитку все ж було дещо уповільненим.

Стан *опорно-рухового апарату* є актуальним питанням при спостереженні за дитиною із СД, враховуючи особливості моторного розвитку, які обумовлені наявністю хромосомної патології. Доведено, що на 21 хромосомі (COL6A2; цитогенетичний локус 22q23;3) розташований ген, що забезпечує структуру колагену VI типу, який є основним компонентом кісток, хрящів, сухожилів, шкіри. Хромосомний дефект призводить до формування аномального колагену, що клінічно проявляється у слабкості зв'язок, гіпермобільності або нестабільності суглобів, анатомічних аномаліях [26]. Дітям з СД притаманне зниження частоти цих проявів з віком (44,0% у дітей віком до 10 років, 18,0% у віці 11–19 років, 5,9% у старшому віці за даними ізраїльських дослідників), що властиве і дітям у популяції [43]. Беручи до уваги роль ортопедичних проблем у порушеннях формування моторики, адекватної орієнтації тіла в просторі, особливо на фоні м'язової гіпотонії та уповільнення темпів розвитку навичок, що притаманне дітям з СД, рання діагностика та корекція цих станів має важливе значення для таких дітей. Водночас має місце і зворотний ефект — наявність вказаних особливостей може обумовлювати прогресування патології опорно-рухового апарату.

З найвищою частотою у дітей із СД реєструється атланта-аксіальна нестабільність, рентгенологічні ознаки якої реєструються у 13,0% дорослих із СД, але при цьому клінічні симптоми відзначаються лише у 1,5%, переважно у жінок, вони маніфестують у більшості випадків після травмуючих ситуацій [27].

Друге місце за поширеністю займає патологія тазостегнового суглоба, яка визначається у 5–8% дітей із трисомією. Переважно вона представлена підвивихом суглоба, що обумовлено в більшій мірі не анатомічним дефектом, а поєднанням м'язової гіпотонії та слабкості зв'язкового апарату. Також відомо, що малюкам із СД притаманна незрілість суглобів із пізньою появою ядер окостеніння, що утруднює перебіг патології опорно-рухового апарату в таких пацієнтів, особливо у віці 3–13 років [26].

Серед дітей, які знаходилися під нашим наглядом, консультацію лікаря-ортопеда було рекомендовано майже половині пацієнтів, за її результатами випадків грубих анатомічних аномалій опорно-рухового апарату не виявлено. Нестабільність суглобів різного ступеня відзначалася у двох третин дітей, що враховувалося при визначенні обсягів реабілітаційних заходів спеціалістом — фізичним реабілітологом.

Порушення функціонування нервової системи у дітей раннього віку із СД варіюють від їх відсутності до наявності судомних пароксизмів або залишкових проявів резидуальної патології центральної нервової системи [1,8,15]. Судомний синдром нерідко спостерігається при хромосомних синдромах, і в неонатальному періоді тривалий час може бути єдиним проявом захворювання [18]. Вік дебюту епілептичних пароксизмів може коливатися в широких межах. Закордонні дослідники вказують на поєднання СД і судомних епізодів у 5,8% випадків [20].

У нашому дослідженні судомні прояви відзначалися у 8,0% дітей, усі пацієнти спостерігалися дитячим неврологом і отримували проти-судомну терапію.

Подібну особливість можна відзначити і стосовно психологічних характеристик дітей із СД. Багатьма дослідниками констатується варіація недорозвинення пізнавальної діяльності, нестійкість афективної сфери — від млявості, апатії до розгальмованості, збудливості, надмірна здатність розконцентрувати увагу, затримка розвитку статичних і локомоційних функцій, різних видів моторики, особливо дрібної, значне відставання у розвитку активного мовлення при відносно збереженому його розумінні [8,9,17,20]. Дискутуються питання щодо взаємозв'язку генетичної патології зі ступенем порушення інтелектуального розвитку та варіантом психологічних характеристик дитини [24]. Накопичений досвід роботи із малюками з СД підтверджує переваги застосування саме технології раннього втручання,

що дозволяє не тільки індивідуалізувати програму роботи з дитиною, але й з'являти можливості та потреби кожної дитини відповідно до її стану саме на конкретному етапі життя. Такий підхід забезпечує оптимальне, збалансоване формування психомоторних, емоційно-вольових процесів у дітей, що мають недостатньо сформований розумовий розвиток [7,14,21]. Це має велике значення як для організації взаємовідносин таких пацієнтів із батьками та іншими членами родини, так і для їх соціалізації у дитячі колективи [7,11,12].

Велике значення для дитини раннього віку має стан сенсорних систем. Коморбідними до СД є вроджені аномалії органу зору (частіше катаракта, яка діагностується шляхом перевірки червоного рефлексу з очного дна) та аномалії рефракції (у більш пізньому віці), а також порушення слуху, що виникають внаслідок високої частоти середніх отитів (50–70% дітей) [1,19]. Вважаємо необхідним обов'язкове консультування офтальмолога та отоларинголога-сурдолога з проведенням повного аудіометричного дослідження при організації медичного супроводу за малюками з трисомією.

Серед дітей, які знаходилися під нашим спостереженням, вроджена катаракта була виявлена та прооперована в ранньому віці у 4,0%, а зниження слуху різного ступеня встановлено у половини дітей, які пройшли сурдологічне обстеження.

Серед гематологічних станів доведено коморбідність СД і лейкемоїдних реакцій, особливо в ранньому періоді. Як правило, поліцитемія та мієлопроліферативні розлади регресують спонтанно протягом перших місяців життя, але такі пацієнти мають підвищений ризик розвитку лейкемії пізніше, що потребує динамічного гематологічного контролю. Такі пацієнти потребують догляду згідно з рекомендаціями гематолога [5,40].

Таким чином, діти із СД характеризуються певними особливостями розвитку та функціонування основних систем організму. Наявність коморбідних станів, без сумніву, впливає на перебіг періоду дитинства та прогноз, що необхідно враховувати при медичному супроводі таких дітей, передусім лікарем-педіатром (сімейним лікарем), адже стан їхнього здоров'я визначає обсяг індивідуальних програм лікування та реабілітації. Закордонними вченими на основі досліджень у різних країнах розроблено програми, у яких визначено строки проведення певних досліджень відповідно до віку пацієнта [5,21,39]. Результати нашої роботи повністю збігаються з відомими даними, а дотримання рекомендацій щодо повноти обстеження дозволило підвищити ефективність заходів, які проводили реабілітологи та психологи [7]. Об'єднання зусиль спеціалістів різного профілю (лікарів, реабілітологів, логопедів та інших) забезпечить найсуттєвішу фізичну та соціальну адаптацію таких пацієнтів протягом періоду дитинства.

Вважаємо перспективними впровадження та дослідження ефективності технології раннього втручання щодо іншої патології у дітей раннього віку з особливостями розвитку. Важливе значення має обізнаність лікарів першої ланки стосовно заходів медичного супроводу таких дітей, організація підвищення їх досвіду у вигляді конференцій із залученням спеціалістів, які працюють із дітьми з особливими потребами, або стажування в центрах раннього втручання. Щодо пацієнтів із СД потрібно проводити пролонговані дослідження для вирішення питання прогнозування розвитку або прогресування певних станів у більш старшому віці, пошук заходів можливої профілактики.

Автори зазначають відсутність конфлікту інтересів відносно даної статті.

REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

1. Babayan VV, Vinogradov AF, Zubareva GM, Kornusho EM, Bordina GE, Khalyapina YaM. (2013). The health status of children with Down's syndrome. *Ros Vestn Perinatol Pediat.* 1: 24–8 [Бабаян ВВ, Виноградов АФ, Зубарева ГМ, Корнюшо ЕМ, Бордина ТЕ, Халыпина ЯМ. (2013). Состояние здоровья детей с синдромом Дауна. *Российский вестник перинатологии и педиатрии.* 1: 24–8].
2. Barashnev Yul. (red.) *Sindrom Dauna. Mediko-geneticheskiy i sotsial'no-psikhologicheskiiy portret.* Moscow: TriadaKh: 280 [Барашнев ЮИ. (ред.) (2007). Синдром Дауна. Медико-генетический и социально-психологический портрет. Москва: ТриадаХ: 280].
3. Bel'mer SV, Revnova MO. (red.) (2013). *Celiakiya u detej.* Medpraktika-Moscow: 413 [Бельмер СВ, Ревнова МО. (ред.) (2013). Целиакия у детей. Москва: Медпрактика-М: 413].
4. Grigor'ev KI, Vykhristyuk OF, Donin IM. (2016). *Sindrom Dauna i tseliakiya.* *Sindrom Dauna XXI vek.* 16(1): 3–12 [Григорьев КИ, Выхристюк ОФ, Донин ИМ. (2016). Синдром Дауна и целиакия. *Синдром Дауна XXI век.* 16(1): 3–12].
5. Grigoryev KI, Vykhristyuk OF, Donin IM, Zavadenko AN. (2017). *Down Syndrome: Comorbidity and Program Objectives in the Work of Pediatrician with such Children. Difficult patient.* 1–2: 64–70 [Григорьев КИ, Выхристюк ОФ, Донин ИМ, Заваденко АН. (2017). Синдром Дауна и коморбидность: программные цели в работе

- врача-педиатра с такими детьми. Трудный пациент. 1—2: 64—70].
6. Kashina-Yarmak VL. (2013). Somatic health status of infants with Down syndrome. *Zdorov'ye rebenka*. 8: 48—51 [Кашина-Ярмак ВЛ. (2013). Стан соматичного здоров'я дітей раннього віку із синдромом Дауна. *Здоровье ребенка*. 8: 48—51].
 7. Kukuruz G, Kirilova O, Kashina-Yarmak V, Tsilyurik S, Kovtun O, Zaychenko G. (2014). *Mediko-psikhologichnyi suprovod ditey rann'ogo viku z sindromom Dauna: metod rek*. Київ: 30. [Кукуруза Г, Кирилова О, Кашина-Ярмак В, Циліурік С, Ковтун О, Зайченко Г. (2014). Медико-психологічний супровід дітей раннього віку з синдромом Дауна: метод рек. Київ: 30].
 8. Lauteslager PEM. (2003). *Dvigatel'noe razvitie detej rannego vozrasta s sindromom Dauna. Problemy i resheniya*. Per. s angl. ON Ertanovij pri uchastii EV Klochkojoj. Moscow: Monolit: 344 [Лаутеслагер ПЕМ. (2003). Двигательное развитие детей раннего возраста с синдромом Дауна. Проблемы и решения. Пер. с англ. ОН Ертановой при участии ЕВ Клочковой. Москва: Монолит: 344].
 9. Medvedeva TP. (2007). *Razvitie poznavatel'noy deyatel'nosti detey s sindromom Dauna. Posobie dlya roditel'ev*. Moscow: Monolit: 80 [Медведева ТП. (2007). Развитие познавательной деятельности детей с синдромом Дауна. Пособие для родителей. Москва: Монолит: 80].
 10. Neizhko LY, Odnokova GYu, Erokhina AV, Velichko EV, Berisha A. (2018). Evaluation of Neurosonographic Abnormalities in Infants with Down Syndrome. *Difficult patient*. 8—9;16: 45—8 [Неижко ЛЮ, Одинокова ГЮ, Ерохина АВ, Величко ЭВ, Бериша А. (2018). Особенности нейросонографии у детей младенческого возраста с синдромом Дауна. *Трудный пациент*. 8—9;16: 45—8]. <https://doi.org/10.24411/2074-1995-2018-10008>
 11. Odnokova GYu. (2016). *Obshchenie materi i rebenka rannego vozrasta s sindromom Dauna. monografiya*. Moscow: Poligraf servis: 210 [Одинокова ГЮ. (2016). Общение матери и ребенка раннего возраста с синдромом Дауна: монография. Москва: Полиграф сервис: 210].
 12. Pole EV. (2009). *Sindrom Dauna. Fakty: posobie dlya roditel'ev*. Moscow: Blagotvoritel'nyy fond Daunsajd Ap: 36 [Поле ЕВ. (2009). Синдром Дауна. Факты: пособие для родителей. Москва: Благотворительный фонд «Даунсайд Ап»: 36].
 13. Semenova NA, Chubarova AI. (2012). Physical development of infants with Down syndrome upbringing in family. *Current Pediatrics*. 11(4): 128—132 [Семенова НА, Чубарова АИ. (2012). Физическое развитие детей первого года жизни с синдромом Дауна, находящихся на воспитании в семье. *Вопросы современной педиатрии*. 11(4): 128—132]. <https://doi.org/10.15690/vsp.v11i4.371>
 14. *Sindrom Dauna. Adaptovana klinichna nastanova, zasnovana na dokazah*. (2015). *Novosti mediciny i farmacii. Nevrologiya. Neirohirurgiya. Psihiatriya (tematicheskij nomer)*. 556: 37—75 [Синдром Дауна. Адаптована клінічна настанова, заснована на доказах. (2015). *Новости медицины и фармации. Неврология. Нейрохирургия. Психиатрия (тематический номер)*. 556: 37—75].
 15. Skalleran SDzh. (red.) (2012). *Rebenok s sindromom Dauna. Novoe rukovodstvo dlya roditel'ev*. Moscow: Blagotvoritel'nyj fond Daunsajd Ap: 424 [Скаллеран СДж. (ред.) (2012). Ребенок с синдромом Дауна. Новое руководство для родителей. Москва: Благотворительный фонд «Даунсайд Ап»: 424].
 16. Stavtseva SN, Nikolaeva EA, Sukhorukov VS. (2014). Oxidative stress and mitochondrial dysfunction in the pathogenesis of Down's disease. *Ros Vestn Perinatol Pediat*. 3: 39—42 [Ставцева СН, Николаева ЕА, Сухоруків ВС. (2014). Окислительный стресс и митохондриальная дисфункция в патогенезе болезни Дауна. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 3: 39—42].
 17. Stolyarova EI, Shamro EV. (2018). Formirovanie dvigatel'nyh i kommunikativnyh navykov detej rannego vozrasta s sindromom Dauna. *Sankt-Peterburg: LEMA: 101* [Столярова ЭИ, Шамро ЕВ. (2018). Формирование двигательных и коммуникативных навыков детей раннего возраста с синдромом Дауна. Санкт-Петербург: ЛЕМА: 101].
 18. Uryadnitskaya NA. (2012). *Sindrom Dauna: osobennosti neyroanatomii. Sindrom Dauna XXI vek*. 1: 10—3 [Урядницька НА. (2012). Синдром Дауна: особенности нейроанатомии. *Синдром Дауна XXI век*. 1: 10—3].
 19. Tsvetkov VO, Novolodskaya NA, Suraveshkina NV, Suleymanova LV. (2010). Federated method of approaching to socialization of families with kids with Down's syndrome. *Child and adolescent rehabilitation*. 2: 16—21 [Цветков ВО, Новолодская НА, Суравешкина НВ, Сулейманова ЛВ. (2010). Интегрированный подход к социализации семей с детьми с синдромом Дауна. *Детская и подростковая реабилитация*. 2: 16—21].
 20. Baumer N, Davidson EJ. (2014). Supporting a happy, healthy adolescence for young people with Down syndrome and other intellectual disabilities: recommendations for clinicians. *Current opinion in pediatrics*. 26;4: 428—34. <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000001122>; PMID: 25010137
 21. Bull MJ. (2011). Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 128(2): 393—406. <https://doi.org/10.1542/peds.2011-1605>; PMID: 21788214.
 22. Camhi SS, Sangal K, Kenyon V, Lima R, Fasano A, Leonard MM. (2019). Pediatric Nonceliac Gluten Sensitivity: A Gluten-related Disorder Treatment Center Experience. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 69(2): 200—5. <https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000002335>; PMID: 30908383
 23. Cebeci AN, Guven A, Yildiz M. (2013). Profile of hypothyroidism in Down's syndrome. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 5: 116—120. <https://doi.org/10.4274/Jcrpe.884>; PMID: 23748065
 24. Channell M, Hahn LJ, Rosser T, Hamilton D et al. (2019). Characteristics Associated with Autism Spectrum Disorder Risk in Individuals with Down Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 49: 3543—56. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04074-1>; PMID: 31124029
 25. Claret C, Goday A, Benaiges D, Chillaron JJ et al. (2013). Subclinical hypothyroidism in the first years of life in patients with Down syndrome. *Pediatr Res*. 73: 674—8. <https://doi.org/10.1038/pr.2013.26>; PMID: 23403803
 26. Foley C, Killeen OG. (2019). Musculoskeletal anomalies in children with Down syndrome: an observational study. *Arch Dis Child*. 104: 482—7. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2018-315751>
 27. Hawli Y, Nasrallah M, El-Hajj FG. (2009). Endocrine and musculoskeletal abnormalities in patients with Down syndrome. *Nature Reviews Endocrinology*. 5(6): 327—334.
 28. Iughetti L, Predieri B, Bruzzi P, Predieri F et al. (2014). Ten-year longitudinal study of thyroid function in children with Down's syndrome. *Hormone Research in Paediatrics*. 2(82): 113—121. <https://doi.org/10.1159/000362450>
 29. Kariyawasam D, Carre A, Luton D, Polak M. (2015). Down syndrome and nonautoimmune hypothyroidisms in neonates and infants. *Horm Res Paediatr*. 83: 126—131. <https://doi.org/10.1159/000370004>; PMID: 25592247
 30. King K, O'Gorman C, Gallagher S. (2014). Thyroid dysfunction in children with Down syndrome: a literature review. *Irish Journal of Medical Science*. 1(183): 1—6. <https://doi.org/10.1007/s11845-013-0994-y>; PMID: 23934377
 31. Kowalczyk K, Pukajlo K, Malczewska A, Krol-Chwastek A, Barg E. (2013). L-thyroxine therapy and growth processes in children with Down syndrome. *Adv Clin Exp Med*. 22: 85—92. PMID: 23468266
 32. Marchal JP, Maurice-Stam H, Ikelaar NA, Klouwer FCC et al. ASP. (2014). Effects of Early Thyroxine Treatment on Development and Growth at Age 10.7 Years: Follow-Up of a Randomized Placebo-Controlled Trial in Children With Down's Syndrome. *The Journal of Clinical*

- Endocrinology & Metabolism. 99;12: E2722-E2729. <https://doi.org/10.1210/jc.2014-2849>; PMID: 25243574
33. Mircher C, Sacco S, Bouis C, Gallard J et al. (2019). Thyroid hormone and folic acid in young children with Down syndrome: the phase 3 ACTHYF trial. *Genetics in Medicine*. Published: 08 July 2019. <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0597-8>
 34. Murphy J, Philip M, Macken S, Meehan J et al. (2008). Thyroid dysfunction in Down's syndrome and screening for hypothyroidism in children and adolescents using capillary TSH measurement. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*. 21(2): 155–163. <https://doi.org/10.1515/JPEM.2008.21.2.155>; PMID: 18422028
 35. Nenna R, Mosca A, Mennini M, Papa RE et al. (2015). Celiac Disease Screening Among a Large Cohort of Overweight/Obese Children. *J. Pediatr Gastroenterol Nutr* 60(3): 405–7. <https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000000656>; PMID: 25714583
 36. Nishihara RM, Kotze LM, Utiyama SR, Oliveira NP, Fiedler PT, Messias-Reason IT. (2005). Celiac disease in children and adolescents with Down syndrome. *J Pediatr (Rio J)*. 81: 373–6.
 37. Nowak-Oczkowska A, Szaflarska-Poplawska A, Soroczynska-Wrzyszcz A. (2013). Czy pacjenci z zespołem Downa są grupą ryzyka wystąpienia celiakii? *Przegląd Gastroenterologiczny*. 8;2: 77–85. <https://doi.org/10.5114/pg.2013.34832>
 38. Pallardo FV, Lloret A, Lebel M, d'Ischia M, Cogger VC et al. (2010). Mitochondrial dysfunction in some oxidative stress-related genetic diseases: Ataxia-Telangiectasia, Down syndrome, Fanconi anaemia and Werner syndrome. *Biogerontology*. 11: 401–19. <https://doi.org/10.1007/s10522-010-9269-4>; PMID: 20237955
 39. Skotko BG, Davidson EJ, Weintraub GS. (2013). Contributions of a specialty clinic for children and adolescents with Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 161a(3):430–7. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35795>; PMID: 23401090
 40. Tenenbaum A, Hanna RN, Averbuch D, Wexler ID, Chavkin M, Merrick J. (2014). Hospitalization of children with Down syndrome. *Front. Public Health*. 2: 22. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2014.00022>; PMID: 24688981. PMCID: PMC3960574
 41. Tenenbaum A, Kastiel Y, Meiner Z, Kerem E, Abu-Libde A, Wexler ID. (2008). Multidisciplinary care of persons with Down syndrome in Jerusalem. *Int J Disabil Hum Dev*. 7(3): 355–7. <https://doi.org/10.1515/IJDHD.2008.7.3.355>
 42. Tenenbaum A, Lebel E, Malkiel S, Kastiel Y, Abulibdeh A, Zangen DH. (2012). Euthyroid submedian free T4 and subclinical hypothyroidism may have a detrimental clinical effect in Down syndrome. *Horm Res Paediatr*. 78: 113–8. <https://doi.org/10.1159/000342075>; PMID: 22922417
 43. Wexler ID, Abu-Libdeh A, Kastiel Y, Nimrodi A, Kerem E, Tenenbaum A. (2009). Optimizing health care for individuals with Down syndrome in Israel. *The Israel Medical Association Journal*. 11(11): 655–9.

Відомості про авторів:

Кашіна-Ярмак Вікторія Леонідівна — к.мед.н., с.н.с., с.н.с. відділення педіатрії і реабілітації ДУ «Інститут охорони здоров'я дітей та підлітків НАМН України», доц. каф. педіатрії медичного факультету ХНУ імені В.Н. Каразіна. Адреса: м. Харків, просп. Ювілейний, 52-А; тел. (0572) 62-11-50. <https://orcid.org/0000-0001-8559-2866>

Кукуруза Ганна Володимирівна — д.психол.н., зав. відділення психології розвитку ДУ «Інститут охорони здоров'я дітей та підлітків НАМН України», президент БФ «Інститут раннього втручання для дітей з порушеннями розвитку та дітей-інвалідів». Адреса: м. Харків, просп. Ювілейний, 52-А. <https://orcid.org/0000-0002-1776-4088>

Голобородько Анастасія Олександрівна — студентка V курсу медичного факультету ХНУ імені В.Н. Каразіна. Адреса: м. Харків, Майдан Свободи, 4.

Стаття надійшла до редакції 29.04.2019 р., прийнята до друку 12.10.2019 р.



Bruges will host our 67th Annual Scientific Meeting in 2020, 8th – 10th July 2020

We will be based at the Oud Sint Jan (Old Saint John Site).

BARD (Biliary Atresia and Related Diseases)

BARD will join us on 10th & 11th for their 2nd Congress.

Our Headquarters hotel will be the Grand Hotel Casselbergh, a ten minute walk from the Oud Sint Jan and you can book this hotel via our concierge service (BAPS receives no percentage).

<https://congress.baps.org.uk/location/>