

## ***21 березня – Міжнародний день людини з синдромом Дауна***

### **Синдром Дауна: іспит на людяність**

Досвід харківських генетиків з виявлення ризику народження та діагностики на ранніх стадіях розвитку синдрому Дауна, постійної реабілітаційної підтримки новонароджених дітей, дозволяє розробляти комплексну програму допомоги дітям із синдромом Даун, підготовка якої завершується. Про те, якими є сучасні уявлення медиків про хворобу Дауна, як ставляться в Україні та у світі до людей з таким синдромом, про особливості нової програми та завдання українських медичних працівників, пов'язані з її втіленням у життя – бесіда з **головним спеціалістом МОЗ з генетики, член-кореспондентом АМН України, д. м.н., генеральним директором Харківського спеціалізованого медико-генетичного центру, професором Оленою Гречаніною.**

### **Навчитися лікувати любов'ю**

На нашій планеті кожне семисоте немовля народжується особливим – з синдромом Дауна – хромосомною патологією, для якої характерна наявність додаткових копій генетичного матеріалу 21-ї хромосоми, або цілої (трисомія), або її ділянок (наприклад, через транслокацію). За статистикою Світової організації охорони здоров'я це співвідношення однакове в різних країнах, кліматичних зонах і соціальних прошарках. Генетичний збій відбувається незалежно від кольору шкіри чи національності, достатку чи способу життя батьків, їхнього здоров'я, звичок і освіти. Хлопчики та дівчатка народжуються з однаковою частотою. Їх батьки, як правило, мають нормальний набір хромосом.

Вчені безсилі однозначно відповісти на запитання, що саме викликає аномалію. Суворі статистика не обходить і Україну. Але якщо, наприклад, у Європі, Австралії чи США вона ведеться за державними програмами, то в Україні – за ініціативою ентузіастів.

– Статистика в Україні та, зокрема, на Слобожанщині, характеризується стабільністю протягом багатьох років, – розповідає **професор Олена Яківна Гречаніна.** – На зорі незалежності нашої країни, у 2000-х роках, була створена державна програма, що зобов'язувала «облздрави» опікуватися проблемами людей з такою особливістю. Але вона планувалась на п'ять років, і через нестачу коштів її перестали виконувати. Оскільки Харківський спеціалізований медико-генетичний центр займався вивченням та виявленням синдрому Дауна з перших днів свого існування (наступного року виповнюється 50 років з дня його народження) цей напрямок наукової діяльності залишився провідним. Тому маємо точну статистику, починаючи з 1999 року. Щороку на Харківщині народжується 25–30 дітей з трисомією за 21-ю хромосомою. Ця стабільність ставить у глухий кут вчених усього світу. Начебто навчилися завчасно діагностувати, вживати всіх можливих і неможливих заходів для реабілітації народжених, а нічого не змінюється!.. Є ще одна особливість синдрому Дауна: приблизно, кожні десять років на всій

планеті відбувається сплеск аномалії – народжуваність таких дітей протягом року зростає у півтора – два рази, а потім знову входить у свої стабільні межі. Ми – не виняток. У 2010 р. на Харківщині народилося 40 немовлят з синдромом Дауна, тоді як у попередні роки їх було стабільно від 25 до 30. Нині знову спостерігаємо спад. Ніхто не знає, чому.

Симферопольські вчені запросили наших цитогенетиків до сумісного дослідження впливу сплесків сонячної активності на генетичну аномалію такого типу. Виявлена певна закономірність. Але це не відповідь, це лише мала крапля інформації, яка лежить за межами доказовості точних наук і доказової медицини. В геномі людини значну кількість ДНК займає, за визначенням Мета Рідлі генетичне «сміття», мутації генів, які зберігаються від попередніх поколінь. Можливо, природа тримає їх для якоїсь невідомої нам рівноваги в процесі еволюційного розвитку людини. Специфічні порушені геноми, в тому числі і хромосомні аномалії, природі потрібні в якості «запасних» на випадок зміни умов середовища існування людини. Загалом синдром Дауна є свого роду психологічне, моральне випробовування для людства на власну людяність – природа зберігає для нас поле любові, терпимості, милосердя. Ми не маємо права розгубити духовність, інакше ніколи не навчимося лікувати любов'ю. Адже ще кілька десятиліть тому таких дітей вважали нездатними вижити, лікарі пропонували від них позбавлятися, якщо можливо, ще до народження, а якщо ні – віддавати у спеціальні державні заклади. Це було узаконеним вбивством. Та якщо зважити на статистичну стабільність, то слід зробити висновок: скільки не убивали, тобто, переривали вагітність, все одно кількість дітей з синдромом Дауна тримається на одному рівні. Виникає питання: а чи потрібно вбивати? Людство вже відповіло на нього: «особливі діти з зайвою хромосомою» мають право на життя – і таким чином склало свій іспит на людяність. Бо виявити до дитини з такою хромосомною аномалією любов, надати їй допомогу – значить повернути її до еволюційного русла. Коли виникає питання про пренатальну евтаназію плода із синдромом Дауна – жити чи не жити такій дитині – вирішує єдиний її опікун – мати. Слід відмітити, що така постанова питання створює певні етичні і медичні проблеми. Лікар, який виявляє синдром Дауна пренатально, повинен робити це точно, з використанням сучасних технологій. Про отриманні результати він інформує в спеціальній бесіді матір і та, на підставі «інформованої згоди» приймає рішення. Наше завдання і в тому і в іншому випадку бути разом з сім'єю, надаючи медичну, соціальну допомогу. Особливого значення допомога лікаря-генетика набуває в тих випадках, коли сім'я приймає рішення зберегати вагітність і виношувати дитину з синдромом Дауна. Лікар повинен забезпечити пренатальний моніторинг за розвитком дитини і передбачати можливі ускладнення перебігу вагітності та під час пологів. Більш ніж 15 років в нашому Центрі працює Центр допологового виховання дитини. Працівники Центру беруть під постійний нагляд вагітних і їхні сім'ї під час виношування вагітності, враховуючи головне – розуміння, що дитина з моменту запліднення – це людина з усіма

правами народитися здоровою. Малювання, музика, спілкування через вікно ультразвуку, психологічна і медична підготовка складають предмет взаємодії сім'ї та лікаря-генетика. Перший «випуск» групи наших немовлят був зібраний з батьками в Центрі і здивував нас своїм раннім розвитком і фізичним здоров'ям. А академік Семіноженко В.П., який опікувався цим Центром, на все життя запам'ятав оплиски маленьких долоней 10-місячних немовлят, які подарували йому свою подяку за сучасне обладнання, за допомогою якого ми стежили за її розвитком.

### **Еволюція синдрому**

Синдром дістав назву на честь англійського лікаря Джона Дауна, що уперше описав його в 1866 р. як форму психічного розладу. Зв'язок між походженням природженого синдрому і зміною кількості хромосом був виявлений тільки в 1959 р. французьким генетиком Жеромом Леженом. У ХХ ст. синдром Дауна став досить поширеним. Хворих спостерігали, але більшість з них помирали немовлятами чи в ранньому дитинстві через супутні хвороби. У 2006 р. вперше проведено Міжнародний день людини з синдромом Дауна. День і місяць – 21.03 – було вибрано відповідно до номера пари і кількості хромосом.

Сьогодні наука знає: організм людини настільки складний, що при зародженні нового життя в процесі мейозу іноді відбуваються порушення. Якщо хромосомний набір плоду відрізняється від звичайного, то це спричиняє певні наслідки, наприклад, у заплідненій клітині може опинитися не 46, а 47, 48, 49 хромосом.

При цьому можуть виникнути різні варіанти трисомії хромосоми 21: Класична трисомія-21 зустрічається найчастіше: близько 94% дітей з синдромом Дауна мають такий хромосомний набір: 47 ХУ +21, або ж 47 ХХ +21.

Транслокаційна форма трисомії-21. Близько 4 % новонароджених з синдромом Дауна мають цю форму хромосомних порушень.

Мозаїчна форма трисомії-21 – явище, яке зустрічається у 2% випадків. Діти з цим варіантом хромосомного набору разом зі зміненими мають клітини з нормальним хромосомним набором.

– Одразу хочу сказати, що за ті 50 років, протягом яких ми вивчаємо синдром Дауна, і сама хвороба, і власне синдром змінюються, – продовжує розповідь **Олена Гречаніна**. – Раніше діти з таким генотипом через особливі ознаки «монгольського ока» (епікантус) були дуже схожими один на одного незалежно від національності. Сьогодні вони стають все більше схожими на своїх батьків, і ці особисті риси зовнішності свідчать, що природа полірує, змінює синдром, впливає на перебіг хвороби. Ще десятиліття тому кількість патологічних змін різних органів та систем у людей з синдромом Дауна була дуже великою. Одночасно вражалися легені, печінка, підшлункова залоза, стравохід, серце, система кровообігу, і в більшості випадків новонароджені помирали одразу, або ж довго не жили. Другою особливістю колишніх синдромів Дауна було те, що з моменту народження діти мали часті та

різноманітні запальовальні ускладнення, нерідко помирали від лейкозу. З плином часу ці ознаки синдрому також змінилися, значно рідше ми спостерігаємо тяжкі запальовальні ускладнення та захворювання крові. Статистика останніх років свідчить, що новонароджені з синдромом Дауна можуть жити і розвиватися, хоча у 40–60 % з них є супутні пороки серця та патології опорно-рухового апарату, у 45 % – проблеми зору, у 38–78 % – слуху. Але багато цих проблем за умови ранньої діагностики вирішуються сучасною медициною.

### **Рання діагностика – шлях до реабілітації**

– Від здоров'я батьків на момент зачаття багато що залежить. Наш центр дуже давно займається цією проблемою, – продовжує розповідь Олена Гречаніна, – і ми з'ясували дослідним шляхом, що лабораторні та функціональні дослідження, зокрема, цитогенетичне вивчення хромосомного набору батьків показують каріотип з трисомією хромосоми-21. Обов'язковим є аналіз крові на рівень гормонів ТЗ, Т4, ТТГ. Але треба розуміти, що є багато чинників, які можуть вплинути на результат біохімічного скринінгу: це і хронічні захворювання матері, і неправильно розрахований термін вагітності. Достовірність такого дослідження – приблизно 60 %.

Щоб звести помилку до мінімуму, на другому рівні діагностики генетики комбінують результати біохімічного та ультразвукового скринінгів. Тут уже враховують і вік, і вагу, і усі особливості матері, тому достовірність дослідження зростає до 85 %.

ЕКГ та ЕхоКГ-дослідження також обов'язкові. При виявленні відхилень у серцевій діяльності, які не вимагають операції, дітки все одно потребують регулярних планових обстежень фахівця.

Тому обов'язкова консультація лікаря-генетика потрібна вже при плануванні вагітності. Генетики підбирають абсолютно індивідуальні заходи реабілітації. Розроблено три рівні діагностики та профілактики хвороби Дауна: первинний, який проводиться ще до вагітності; вторинний, коли вагітність уже є, і потрібне ретельного обстеження на ранній стадії; третинний, коли розробляються плани лікування та реабілітації, з урахуванням усіх ризиків. І лише всі вони в комплексі дають позитивний результат.

Але хочу звернутися до тих лікарів, які першими зрозуміють, що перед ними – майбутня людина з синдромом Дауна. Є складні випадки, коли можна помилитися, та звичайну дитину з таким хромосомним порушенням упізнати дуже легко. Головне – самому зрозуміти і бути готовим роз'яснити батькам, що їхня дитина не хвора, а просто «інша», і покидати її – не по-людськи, не гуманно, що їй можна і потрібно допомогти стати повноцінним членом нашого суспільства. Для цього ми й створюємо державну програму підтримки таких дітей.

### **Бездіяльна програма – це лише папір**

– Фактор ранньої діагностики викликав зміну тактики лікарів у ставленні до народження дітей з синдромом Дауна, – говорить **Олена Гречаніна**. – Так, ми

не можемо впливати на природу, на зміну генетичної аномалії, але цілком здатні організувати реабілітацію таких людей. Першою мотивацією для посиленої реабілітації стали позитивні зміни перебігу хвороби. У Харківському медико-генетичному центрі є люди, які вже 40 років стоять на диспансерному обліку з приводу трисомії за 21-ю хромосомою. Вони соціалізовані, ефективно реабілітовані, є улюбленцями сім'ї, першими помічниками батьків. Вони дуже ласкаві, вразливі, з тонкою психікою, з художніми схильностями до музики, живопису, тощо. Але головне – вони повноцінні люди. Серед наших перших пацієнтів є фахівець з комп'ютерних технологій, який отримав освіту в Німеччині, є художники й музиканти, а у світі - навіть вчені, доктори наук.

Наша співпраця із реабілітологами у напрямку індивідуалізації та реабілітації дає свої позитивні наслідки. Лікарі Р.Марабян та Г.Кукуруза започаткували ранню реабілітаційну допомогу дітям із різними спадковими і набутими порушеннями розвитку, в тому числі і з синдромом Дауна і довели, що рання діагностика, диспансерний облік та індивідуальна реабілітація ефективні для хворого, сім'ї і суспільства при умові поєднання зусиль.

Центр раннього втручання при ДУ «Інститут охорони здоров'я дітей та підлітків АМН України» під керівництвом професора Анни Кукурузи, в якому сім'ям та дітям надають психологічну допомогу в організації життєвого простору та створюють індивідуальний план розвитку; та центр фізіотерапевтичної реабілітації при обласному спеціалізованому будинку №1 під керівництвом Романа Марабяна, доктора від Бога, для якого не існує чужих дітей і чужого болю можуть бути прикладом для всіх тих, хто присвятить себе реабілітації.

Після того, як почали працювати ці два центри, у лікарів-генетиків перестала «боліти голова» за наших дітей: одразу ж після підтвердження діагнозу ми направляємо туди своїх пацієнтів, після завершення реабілітаційного курсу вони обов'язково повертаються знову до нас, і після чергового обстеження ми призначаємо програму наступних дій. А якщо дитина з батьками не з'являється до свого лікаря в призначений час, б'ємо тривогу. І тут на допомогу приходять колеги батьківської асоціації та з поліклінік чи сільських амбулаторій за місцем проживання, де діти також перебувають на диспансерному обліку. У цьому й полягає ідеологія, алгоритм програми: лікар первинної ланки, який проводить генетичний моніторинг усіх вагітних за встановленою формою – генетик – неонатолог – знову генетик – реабілітолог – знову генетик – лікар потрібного фаху (в разі необхідності) – знову генетик... Безумовно, медикаментозна терапія буває потрібною, але для її призначення існує диспансерний нагляд у генетичному центрі.

Та згодом постане чергова проблема: коли малюки підростуть, де їм вчитися? За кордоном вона давно вирішена – у загальних закладах освіти разом із звичайними школярами. В Україні цього поки що немає. Ми сподіваємось, що в Харкові вперше в наступному навчальному році, тобто 1 вересня 2014 р., діти з синдромом Дауна, які досягли шкільного віку і пройшли реабілітацію,

підуть до 1-го класу разом із своїми однолітками. Ми маємо взаєморозуміння із обласним відділом освіти, із Академією післядипломної освіти, яка постійно запрошує нас задля надання знань вчителям шкіл з актуальних проблем генетики. Але це ще й стане прекрасним уроком для здорових дітей, бо спілкуючись із дітками з особливими потребами, вони стають добрішими, вчаться співчувати, допомагати.

Хочу пригадати особистий досвід. У моїй сім'ї так трапилося, що онук певний час відвідував школу для дітей з порушенням зору. На третій день він звернувся до мене: «Бабусю, вилікуй усіх сліпих дітей, я тебе дуже прошу!». І я зрозуміла, що ці дити дали йому головне в житті – уміння співчувати чужій біді. А всього іншого він сам набуде.

Прагнення до інтегрованого навчання має своє майбутнє, бо весь світ це вже довів.

### **Поради генетика сімейному лікарю**

Для дітей із синдромом Дауна шлях у життя повинен починатися ще до народження. Але після народження першим, хто мусить їх підтримати, є лікар первинної ланки, до якого звернеться майбутня мама. Він повинен володіти знаннями про хромосомну аномалію. Ці знання не є особливими, в університетському курсі їх дають лікарям. Я лише хочу дати нашим лікарям сучасну статистичку, що має наш центр.

Найбільше, 90 відсотків дітей з синдромом Дауна мають «плоске обличчя»; 81 % – брахицефалію (аномальне укорочення черепа); 81 % новонароджених мають шкірну складку на шії; 80 % – епікантус (вертикальну шкірну складку, що прикриває медіальний кут очної щілини), гіперрухливість суглобів та м'язову гіпотонію; 78 % – плоску потилицю; 70 % – короткі кінцівки,

брахімезофалангію (укорочення всіх пальців через недорозвинення середніх фаланг; у 66-ти відсотків дітей після 8-ми років розвивається катаракта; 65 % мають відкритий рот (у зв'язку з низьким тонусом м'язів і особливою будовою ньоба) та зубні аномалії; від 60 до 50 % – клинодактилію 5-го пальця (викривлений мізинець), аркоподібне ньобо, плоске перенісся, борознисту мову. поперечну складку долоні («мавп'ячу»), коротку широку шию, вроджені вади серця, короткий ніс та страбізм (косоокість). Значно рідше зустрічаються такі вади як деформація грудної клітки – килевидна або воронкоподібна; пігментні плями по краю райдужки (плями Брушфільда). І зовсім рідко, у 8-ми відсотках, народжуються дітки з такими складними хворобами як епісиндром, стеноз або атрезія дванадцятипалої кишки, лейкоз. Але проблема не в тому, як упізнати чи діагностувати синдром Дауна. На жаль, через відсутність державної програми підтримки сімей з дітьми, що наділені природою зайвою хромосомою, та через неготовність населення України, лікарі занадто часто пропонують найлегший шлях – позбутися вагітності. Та нинішні мами все частіше відмовляються від цього, і тоді залишаються наодинці зі своїми проблемами. В такому випадку лікар мусить знати, що сьогодні є висококваліфіковані центри, де нададуть таким сім'ям допомогу: в Харкові, Донецьку, Кривому Розі, Львові, два в Києві – міський

та обласний. У Вінниці, Рівне, Івано-Франківську є хороші консультативні центри генетиків. Крім того в кожній обласній лікарні обов'язково в штатному розкладі є генетики, хоча таких фахівців і замало. Хочу також порадити сімейним лікарям та педіатрам після виявлення генетичної аномалії одразу запросити на бесіду, якщо можливо, обох батьків. І відверто розповісти їм про всі ризики, пов'язані з присутністю додаткової хромосоми у 21 парі, та про всі можливості сучасної медицини. Наприклад, сказати, що в дитини розвивається порок серця, але оперативним шляхом його можна позбутися одразу ж після народження в обласному перинатальному центрі. Або ж у дитини внутрішньоутробна непрохідність стравоходу, а це вже летальний випадок. А якщо з серцем, головним мозком, легенями, системою кровообігу все в нормі або ж можливе лікування – розповісти батькам, де вони отримають неонатальну медичну допомогу, хто конкретно це може зробити. І лише після цього батьки прийдуть до інформаційної згоди або незгоди з лікарем про збереження вагітності. Головне – дати об'єктивну медичну інформацію та впевненість, що сім'я не залишиться наодинці з проблемою. І для цього потрібна, в тому числі, державна програма.

### **Специфіка медичної допомоги**

Діти з синдромом Дауна більше звичайних малюків схильні до певних захворювань, тому батькам важливо підтримувати контакт з педіатром і лікарями-генетиками для своєчасного обстеження та лікування, коли воно потрібне. Для такої дитини також можуть бути потрібні консультації наступних фахівців:

- кардіолог, оскільки важливо з'ясувати, чи немає відхилень у роботі серця, зробити ЕКГ і ЕхоКГ;
- отоларинголог, якому належить зробити малюкові аудіограму (до 3-х і у 8-10 місяців);
- ендокринолог, для з'ясування функціонування щитовидної залози потрібний спеціальний аналіз крові, що показує рівень гормонів Т3, Т4, ТТГ;
- ортопед, щоб виключити наявність дисплазії тазостегнових суглобів або скоректувати її;
- окуліст, який повинен провести огляд очного дна, а також переконатися, що немає інших відхилень зору, та якщо вони є, призначити корекційні заходи.

– Сімейний лікар або педіатр повинні розуміти, що відхилення в хромосомному наборі змінити не можливо, тому синдром Дауна не захворювання, а швидше, стан, якому властиві певні особливості. Консервативному або оперативному лікуванню піддаються супутні захворювання. Проте існують певні види медичної допомоги, які специфічні як для дітей, так і для дорослих людей з трисомією 21-ї хромосоми. Одні з них визнані, інші викликають бурхливі дискусії. Цілком природньо, що батьки малюка з генною аномалією усіма силами прагнуть йому допомогти, тому мені здається доцільним дуже коротко зупинитися на деяких видах спеціальних медичних заходів, які використовують у світовій практиці –

таких як пластична хірургія та вживання вітамінів і мінералів, – говорить Олена Гречаніна.

Хоча пластичні операції, зазвичай, не можуть привести до зникнення синдрому Дауна, деякі батьки звертаються до послуг пластичного хірурга, щоб згладити специфічні зовнішні ознаки, властиві людям з цим синдромом. В окремих випадках пластична хірургія може сприяти, приміром, поліпшенню процесу їжі, але у більшості випадків йдеться про корекцію зовнішності, яка допомагає виправити форму очей, підняти плоскі вилиці, зменшити нижню губу або прибрати зайву тканину на шиї. Прибічники такого хірургічного втручання аргументують його користь тим, що дитина виглядатиме, як звичайний малюк, тому інші діти більш охоче спілкуватимуться з нею.

Проте не слід забувати, що операція і перебування в умовах медичного стаціонару є дуже важким стресом для малюка, який, швидше за все, тимчасово загальмує його розвиток. Крім того, зміна зовнішнього вигляду не зробить скільки-небудь помітного впливу на його здібності до навчання, адаптації в суспільстві. Рішення про оперативне втручання цілком і повністю залежить від батьків, яким необхідно дуже ретельно зважити всі за та проти. Синдром Дауна неодноразово намагалися вилікувати за допомогою різних поєднань вітамінів, мінералів, гормонів і ферментів, а також того, що в наші дні називається харчовими добавками. Дослідження, що проводяться з 1980 р., не виявили помітного позитивного ефекту такої терапії. І хоча діти з синдромом Дауна, як і всі інші, відчують потребу у вітамінах, мінералах, інших елементах, досвід показує, що гранично завищені дози не сприяють ні поліпшенню розумового стану дітей з цим синдромом, ні функціонуванню інших систем організму.

### **На лікаря сподівайся, а сам не пасуй**

– Це я про роль батьківських асоціацій у соціальній реабілітації дітей з синдромом Дауна, – продовжує розмірковувати *професор Гречаніна*. – Безумовно, саме вони повинні згуртуватися і співпрацювати з громадськістю, обласними та міськими органами влади, поширювати нову медичну та соціальну інформацію, навіть видавати власні ЗМІ, шукати інвесторів, допомагати один одному. Але їх діяльність не можна пускати на самоплив – очолювати такі асоціації мають лікарі. Я переконана, більше того, впевнена, що в кожному регіоні є медики, в сім'ях яких живуть діти з хромосомними аномаліями. Наш центр готовий надати їм всіляку медичну допомогу, передати свій досвід із створення громадських асоціацій. Адже добре організована асоціація допомагає лікарям у веденні диспансерного обліку, реабілітаційних заходів, вирішенні проблем соціалізації, насамперед, навчання дітей із синдромом Дауна. Я б порадила батькам з такими діточками прочитати книгу «Нежелательный элемент» відомого лікаря Христіана Бернара, який виконав першу в світі пересадку серця. Там описана історія його родичів, що виховали чудову дитину з синдромом Дауна, яка змогла стати повноцінним членом суспільства. Для мене особисто і для

всіх співробітників нашого центру ця книга мала велике значення, бо підтримала нашу точку зору. Адже наша спільна мета – довести суспільству, що діти з синдромом Дауна – дещо інші, але все ж вони – звичайні діти, і можуть ходити у звичайні дитсадки, звичайні школи, а потім вчитися в університетах, робити наукові відкриття, писати музику, малювати картини.

***Ольга Фалько,  
власкор ВЗ, м. Харків***