

**МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
КРАСНОЯРСКОГО КРАЯ**

Руководителям медицинских
организаций Красноярского края

Красной Армии ул., д.3, г. Красноярск, 660017
Факс: (391) 211-01-36
Телефон: (391) 211-51-51, 222-03-51
E-mail: office@kraszdrav.ru
http: www.kraszdrav.ru

_____ № _____

На № _____
Об оказании медицинской помощи
детям с хромосомной патологией

Уважаемые коллеги!

Ежегодно в Красноярском крае регистрируется от 30 до 40 новорожденных с болезнью Дауна. При рождении такого ребёнка родители испытывают сильнейший стресс. И от того, в какой форме им будет представлена информация, зависит дальнейшая судьба малыша.

Необходимо понимать, что родителям требуется время для преодоления этого трудного для них периода. Необходимым условием является оказание им медицинской и психологической помощи, обеспечение их необходимой информацией. Необходимо информировать родителей обо всех возможностях детей с синдромом Дауна, предоставлять сведения об объединениях родителей таких детей.

Специалистами КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр» подготовлена информация о порядке оказания медицинской помощи семье при рождении ребенка с синдромом Дауна.

Предлагаем ознакомить специалистов, оказывающих медицинскую помощь беременным женщинам, роженицам, родильницам и новорожденным с указанной информацией, использовать ее в работе с семьями детей с синдромом Дауна.

Приложение: на 5 л. в 1 экз.

Заместитель министра
здравоохранения
Красноярского края

М.Ю. Бичурина

Ярусова Ольга Анатольевна 222-03-47
Елизарьева Татьяна Юрьевна 255-57-70



ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН ЭЛЕКТРОННОЙ
ПОДПИСЬЮ
СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

[МЕСТО ДЛЯ ПОДПИСИ]

11.02.2020
№ с-71-3022

Порядок оказания медицинской помощи семье при рождении ребенка с синдромом Дауна

Медицинское сопровождение семей с детьми с синдромом Дауна должно начинаться уже на этапе родового зала, поскольку взаимодействие мамы с ребёнком в первые минуты его жизни имеет чрезвычайно большое значение.

Родовый зал. После рождения акушерка показывает новорожденного матери. При отсутствии медицинских противопоказаний ребенка после обсушивания кожных покровов выкладывают на живот родильницы. После рождения последа проводится первичная обработка, антропометрия, первичный осмотр врача-неонатолога. В течение первого часа ребенок прикладывается к груди матери. При выявлении фенотипических признаков хромосомной патологии врач-неонатолог сообщает матери, какие внешние особенности имеются у ребенка (уплощенное лицо, разрез глаз, широкая переносица, необычная форма и расположение ушных раковин, четырехпальцевые борозды на ладонях и др.). При этом матери не сообщается, что у малыша подозрение на синдром Дауна. Матери предлагается обсудить внешние особенности малыша в палате после динамического наблюдения за ребенком.

Палата. В течение первых суток в палате врач-неонатолог проводит беседу с матерью о предположительном диагнозе ребенка и необходимости его обследования у узких специалистов, в том числе у врача-генетика, для уточнения диагноза. В послеродовом отделении проводится также беседа матери с психологом для оценки степени психоэмоционального стресса и психологической помощи семье. Беседа проводится в отдельном помещении, в отсутствие посторонних лиц (по желанию матери - в присутствии мужа, близких родственников). При отсутствии медицинских противопоказаний ребенок находится с матерью в палате совместного пребывания.

Матери ребенка предоставляются общие сведения о синдроме Дауна об индивидуальных особенностях и возможностях реабилитации и социальной адаптации таких детей. При этом не обсуждается такой вопрос, как отказ от ребенка, не высказывается личное мнение о степени интеллектуального дефицита, перспективах жизни ребенка, негативном отношении общества к семьям, имеющим детей «с особенностями».

В случае рождения ребенка в родовспомогательных учреждениях г. Красноярска в течение первых 2 суток приглашается врач-генетик КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр». Врач-генетик проводит осмотр ребенка и информирует женщину о предположительном диагнозе, методах уточнения диагноза, сроках проведения диагностики. Назначается дата забора крови для цитогенетического исследования и дата консультации семьи

по результатам цитогенетического исследования для постановки окончательного диагноза и медико-генетического консультирования в условиях КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр».

Забор крови проводится в течение первых трех суток жизни ребенка (понедельник, вторник, пятница) – по предварительному согласованию даты доставки биологического материала в цитогенетическую лабораторию с заведующей отделением медико-генетического консультирования КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр» по тел. (391)255-15-88.

Правила забора и доставки образца крови:

В пробирку вакуумную с реагентом литий гепарин 2 мл (зелёная крышка) забирается 1,5-2 мл венозной крови. Содержимое пробирки перемешивается, плавно переворачивая 3-4 раза. Пробирка подписывается (ФИО ребёнка).

Пробирка с кровью курьером доставляется в термоконтейнере с температурным режимом 2-8 градусов Цельсия в КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр» (кабинеты 27, 32) не позднее 10-00 час. (понедельник, вторник, пятница). Срок доставки от момента забора крови – не более 6 часов.

Вместе с кровью предоставляется заполненное направление с указанием Ф.И.О. ребенка и матери, даты и места рождения, адреса по прописке и проживанию.

В случае рождения ребенка с подозрением на синдром Дауна в родовспомогательных учреждениях Красноярского края, в течение первых суток приглашается врач-неонатолог и психолог. Врач-неонатолог уведомляет женщину о необходимости консультации врача-генетика и подтверждающей цитогенетической диагностики в ближайшее время после выписки из родильного дома (при наличии технической возможности проводится телемедицинская консультация с КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр»). Психолог беседует с мамой. Врач-генетик проводит осмотр ребенка, медико-генетическое консультирование семьи и информирует женщину о предположительном диагнозе, методах уточнения диагноза, сроках проведения диагностики. Проводится забор крови для цитогенетического исследования и назначается дата повторной консультации семьи по результатам цитогенетического исследования.

При подтверждении синдрома Дауна окончательный диагноз родителям, либо иным законным представителям ребенка, сообщается врачом-генетиком на приеме в КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр». В ходе медико-генетического консультирования семье разъясняется характер выявленной патологии, возможные причины возникновения, необходимость обследования у узких специалистов для выявления сопутствующей патологии, возможности реабилитации, социальной адаптации, освидетельствования на инвалидность (категория «ребенок-инвалид»). Семье выдаются рекомендации по диспансерному наблюдению.

Кроме того, семье предоставляется информация о возможности дородовой диагностики нарушений развития ребёнка, включая хромосомные аномалии, начиная с первого триместра беременности.

Психолог КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр» проводит беседу не только с мамой, но и с папой (по желанию родителей - с иными членами семьи), чтобы семья поняла, в какой ситуации она оказалась, что может быть источником поддержки для семьи. Выдаются буклеты с общей информацией о синдроме Дауна и возможностях раннего развития детей. Предоставляется информация об общественных организациях и родительских объединениях семей с детьми с синдромом Дауна, о службах ранней помощи, созданных на базе учреждений различной ведомственной принадлежности и НКО. На информационно-справочном портале для инвалидов РИАС расположены методические материалы для специалистов и информация для родителей о формах и технологиях ранней помощи.

Диспансерное наблюдение ребенка с синдромом Дауна осуществляется в соответствии с прилагаемой схемой с учетом особенностей развития.

Дородовая (пренатальная) диагностика нарушений развития ребёнка

Дородовая (пренатальная) диагностика нарушений развития ребёнка осуществляется в I, II и III триместрах беременности.

Дородовой (пренатальной) диагностике нарушений развития ребёнка в период с 11 до 14 недель (оптимальные сроки-11,3-13,6 недель) подлежат все беременные женщины, проживающие в Красноярском крае, обратившиеся за медицинским наблюдением по беременности на сроке до 14 недель.

Дородовая (пренатальная) диагностика нарушений развития ребёнка в I триместре беременности осуществляется в межрайонных кабинетах пренатальной диагностики нарушений развития ребенка и состоит из следующих этапов:

1. Экспертное ультразвуковое исследование в межрайонных кабинетах пренатальной диагностики нарушений развития ребенка

2. Забор крови с последующим биохимическим исследованием на сывороточные маркеры хромосомных аномалий в день проведения экспертного ультразвукового исследования.

Беременные женщины, вошедшие в группу риска по хромосомным аномалиям и порокам развития, направляются в период в 11 по 14 неделю беременности в КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр».

Пренатальной диагностике нарушений развития ребенка во II и III триместре беременности подлежат все беременные женщины, проживающие в Красноярском крае и обратившиеся за медицинским наблюдением по беременности и родам.

Пренатальный скрининг во II и III триместре беременности включает:

1. Скрининговое ультразвуковое исследование плода в 18-21 неделю и 30-34 недели (при наличии медицинских показаний проводится дополнительное ультразвуковое исследование);

2. Забор крови с последующим биохимическим исследованием на сывороточные маркеры хромосомных аномалий в сроке 16-20 недель беременности (при обращении за медицинским наблюдением по беременности и родам на сроке гестации 14 недель и более).

Беременные женщины, вошедшие в группу риска по хромосомным аномалиям и порокам развития, направляются на консультацию к врачу-генетику в КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр», где определяется тактика ведения беременности, родов и новорождённого.

Рекомендации по диспансерному наблюдению детей с синдромом Дауна (сроки и кратность осмотра врачами-специалистами)
(разработаны с учетом рекомендаций Российского национального исследовательского медицинского университета им. Н.И. Пирогова)

Должность	0 - 1 мес.	1-12 мес.	1 - 2 года	2 - 4 года	5-6 лет	6-7 лет	9-10 лет	11-12 лет	13-14 лет	15-16 лет	16-17 лет
Неонатолог	5										
Педиатр	3	12	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Генетик	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Невролог	2	2	2	1	1	1	1	1	1	1	1
Травматолог-ортопед		2	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Офтальмолог	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Оториноларинголог	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Детский хирург	1	1		1	1	1	1	1	1	1	1
Стоматолог	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Врач ЛФК			2	1	1	П/п*					
Дефектолог / логопед				1	1	1	1	П/п*			
Психолог-педагог			1	1	1	1	1	1	1	1	1
Дерматовенеролог				1	1	1	1	П/п*			
Акушер-гинеколог				1		1	1	1	1	1	1
Детский эндокринолог		1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Детский кардиолог		1	При наличии медицинских показаний								
Детский уролог-андролог				1						1	1

*По показаниям