

## Медицинское сопровождение взрослых с синдромом Дауна<sup>1</sup>

**А. И. Чубарова,**

доктор медицинских наук, профессор кафедры детских болезней Российского государственного медицинского университета, медицинский консультант Даунсайд Ап;

**Н. А. Семёнова,**

врач-генетик детской городской клинической больницы № 13 им. Н. Ф. Филатова г. Москвы, медицинский консультант Даунсайд Ап;

**А. В. Катюхина,**

врач-педиатр городской больницы № 8 г. Москвы, медицинский консультант Даунсайд Ап

Поскольку во всем мире медицинская, социальная и психолого-педагогическая помощь пациентам с синдромом Дауна непрерывно улучшается, все больше детей воспитываются дома и, став взрослыми, находят свое место в обществе. Обеспечение их качественным медицинским сопровождением становится сегодня актуальной задачей практической медицины. Основой медицинской помощи взрослым людям с синдромом Дауна должны стать комплексный подход и преемственность врачебного наблюдения. У этих пациентов нередко встречается множество проблем, включая заболевания щитовидной железы, диабет, депрессию, обсессивно-компульсивное расстройство, снижение слуха, атланто-аксиальный подвывих и болезнь Альцгеймера. Помимо стандартного наблюдения, пациенты с синдромом Дауна должны быть обследованы в отношении апноэ во сне, гипотиреоза. Необходимо также обеспечить раннее выявление признаков и симптомов компрессии (сдавления) спинного мозга и деменции. Не стоит забывать, что у людей с синдромом Дауна может быть своеобразное представление о болезнях и состояниях и иногда только изменение поведения или утрата определенной функции могут свидетельствовать о возникновении заболевания. Известны определенные состояния, которые наиболее часто встречаются при синдроме Дауна. Необходимо знать эти характерные заболевания, так как начальные клинические проявления некоторых из них у такого пациента очень трудно заподозрить. Врач может счесть появление новых симптомов проявлением синдрома из-за трудностей получения объективной информации в связи с речевыми проблемами таких пациентов, отсутствием склонности жаловаться на боль и бытующей у врачей тенденцией относить симптомы болезни к поведенческим особенностям.

<sup>1</sup> Статья основана на публикации Д. С. Смита «Медицинское сопровождение взрослых с синдромом Дауна» (*Smith D. S. Health Care Management of Adults with Down Syndrome // Am. Fam. Physician. 2001. Vol. 64, № 6. P. 1031–1039.*).

# Наиболее распространенные заболевания, встречающиеся у взрослых с синдромом Дауна<sup>2</sup>

## **Эндокринология**

заболевания щитовидной железы – гипотиреоз и гипертиреоз  
сахарный диабет

## **Психическое здоровье**

депрессия  
обсессивно-компульсивное расстройство  
расторженность (физическая или половая)  
нарушения поведения

## **Оториноларингология**

синдром обструктивного апноэ во сне  
снижение слуха

## **Скелетно-мышечная патология**

компрессия спинного мозга  
атланта-аксиальный подвывих

## **Стоматология**

пародонтоз

## **Офтальмология**

катаракта  
нарушение рефракции  
кератоконус

## **Неврология**

болезнь Альцгеймера  
судороги

## **Онкология**

тестикулярный рак

## **Дерматология**

ксеродермия

## **Кардиология**

приобретенный порок сердца,  
включая пролабирование створок митрального клапана

<sup>2</sup> Перечислены в порядке частоты встречаемости в каждой группе.

## Руководства по охране здоровья людей с синдромом Дауна

В отношении людей с синдромом Дауна, как и в отношении населения в целом, должна действовать определенная программа комплексного наблюдения за здоровьем. Ее принципы подробно представлены в зарубежных руководствах по охране здоровья людей с синдромом Дауна, касающихся как детей, так и взрослых. Вопросы скрининга – массового обследования этой категории населения для выявления больных или лиц с высоким риском того или иного заболевания – в настоящее время изучены недостаточно хорошо. До сих пор самые широкие исследования сосредоточены на описании распространенности среди пациентов с синдромом Дауна тех или иных заболеваний, являющихся причиной их высокой смертности, или на разборе конкретных случаев. Руководства по охране здоровья людей с синдромом Дауна созданы при совместном участии членов группы Down's Syndrome Medical Interest Group (объединение медиков, работающих в области синдрома Дауна) и основаны на результатах клинических испытаний.

## Стандарты медицинской помощи

Наблюдение за взрослыми с синдромом Дауна не отличается от наблюдения за остальными взрослыми пациентами и включает оценку общего состояния здоровья и профилактику заболеваний. Графики вакцинации те же. Скрининг на артериальную гипертензию и заболевания сердца, а также тактика наблюдения и лечения не отличается от таковой для населения в целом. Онкологическое обследование также обычное, хотя солидные опухоли у пациентов с синдромом Дауна встречаются реже.

## Эндокринология

У взрослых с синдромом Дауна весьма распространен диабет. Определенных рекомендаций для них в отношении этого заболевания нет, однако весьма обоснованно их периодическое обследование. Диагностическими в отношении сахарного диабета являются: постоянный уровень глюкозы в плазме натощак 126 мг/дл (7,0 ммоль/л) и выше; уровень глюкозы в плазме 200 мг/дл (11,1 ммоль/л) и более спустя более двух часов после нагрузки 75 г глюкозы; а также неоднократное (более двух раз) повышение уровня глюкозы выше 200 мг/дл. Гипотиреоз встречается у 10–40 % людей с синдромом Дауна. Кроме того, у этой группы несколько чаще, чем в среднем по популяции, встречается и гипертиреоз. Поскольку многие из симптомов гипотиреоза могут быть отнесены к особенностям синдрома Дауна, постановка клинического диагноза в случае гипотиреоза нередко вызывает затруднения. Невыявленный гипотиреоз может способствовать развитию деменции или неправильно диагностироваться как деменция. Уровень тиреоидных гормонов должен исследоваться у пациентов с синдромом Дауна ежегодно.

## Психическое здоровье

Нарушения психики встречаются приблизительно у 30 % людей с синдромом Дауна. Согласно Международной классификации болезней наиболее распространенными психическими расстройствами являются депрессия, обсессивно-компульсивное расстройство и нарушения поведения. Депрессия – наиболее частая причина снижения активности людей с синдромом Дауна. Утрата друга, члена семьи или другого важного человека, а также смена работы, школы или переезд на другое место жительства могут вызвать появление депрессии. Кроме того, с депрессией могут ассоциироваться соматические заболевания. Шизофрения и психоз считаются менее характерными для людей с синдромом Дауна. Разговоры с самим собой или монолог довольно распространены среди этих пациентов, особенно в напряженных ситуациях, и обычно являются нормальными возрастными особенностями. Это проявление у взрослых с синдромом Дауна иногда неверно трактуется как галлюцинации.

## Оториноларингология

Кондуктивная и перцептивная тугоухость встречается у 70 % людей с синдромом Дауна и часто развивается в раннем подростковом периоде. Выявить снижение слуха у таких пациентов не всегда просто. Плохой слух влечет за собой осложнение речевых и поведенческих проблем. Сенсорная депривация, связанная с потерей слуха, может также способствовать возникновению бредовых состояний. Исследование слуха у людей с синдромом Дауна рекомендуется проводить каждые два года.

Синдром обструктивного апноэ во сне встречается у 50 % людей с синдромом Дауна. У этих пациентов причина не всегда в ожирении. Апноэ во сне может быть связано с гипотонией, анатомическими особенностями, характерными для синдрома Дауна. Асфиксия, храп, необычное положение тела во сне, дневная сонливость, ожирение могут свидетельствовать о наличии синдрома обструктивного апноэ во сне. Асфиксия у человека с синдромом Дауна может проявляться в форме изменения поведения. Симптомами могут стать, например, раздражительность, депрессия, паранойя. Исследование сна обычно подтверждает диагноз. Если синдром обструктивного апноэ во сне присутствует, требуется обследование оториноларинголога. Если синдром обструктивного апноэ во сне не лечить, это может привести к развитию «легочного сердца».

## Скелетно-мышечная патология

У 14 % людей с синдромом Дауна выявляются признаки атланто-аксиальной нестабильности на простых рентгенограммах шеи. От 1 до 2 % людей с синдромом Дауна обнаруживают симптомы атланто-аксиального подвывиха, и в некоторых случаях эти симптомы появились после хирургического лечения других заболеваний, а также травм. Рентгенографический скрининг шеи на атланто-аксиальную нестабильность обычно

взрослым не рекомендуется, однако при появлении каких-либо признаков или симптомов необходимо тщательное обследование. Родителям или медицинскому персоналу стоит объяснять важность своевременного выявления симптомов этого нарушения. Более того, показана ежегодная консультация невролога, чтобы выявить признаки компрессии (сдавления) спинного мозга. Иногда, даже при отсутствии атлanto-аксиальной нестабильности, тяжелый шейный артрит может приводить к значительным ограничениям подвижности шеи.

## **Признаки и симптомы атлanto-аксиальной нестабильности при синдроме Дауна:**

- нарушения походки,
- мышечное напряжение,
- патологические неврологические рефлексы,
- рефлекс Бабинского,
- высокие глубокие сухожильные рефлексы,
- клонус,
- боль в области шеи,
- кривошея,
- нарушения функции кишечника или мочевого пузыря.

## **Стоматология**

Среди людей с синдромом Дауна распространены гингивит и пародонтоз, что может вызвать потерю зубов. Кариес менее характерен. Врач должен поощрять гигиену полости рта, которая включает чистку зубов и десен, а также использование зубной нити. Посещать стоматолога следует дважды в год, при необходимости чаще.

## **Офтальмология**

Катаракта встречается у 13 % процентов людей с синдромом Дауна, кератоконус – у 15 %, и у 25–43 % отмечается нарушение рефракции. Все это требует проведения офтальмологического обследования каждые два года.

## **Неврология**

Распространенность болезни Альцгеймера среди людей с синдромом Дауна составляет до 10 % в возрасте 30–39 лет, 10–25 % в возрасте 40–49 лет, 28–55 % в возрасте 50–59 лет и 30–75 % в 60–69 лет. Как правило, человек с синдромом Дауна обследуется на предмет деменции в связи с изменением поведения или утратой какой-либо психической функции. Симптомы деменции у этой группы пациентов включают снижение активности, психические изменения, такие как депрессия, обсессивно-компульсивные расстройства, нарушения поведения, нарушения сна, потеря памяти, атаксия, судороги, недержание мочи и кала. К сожалению, причины тех же самых симптомов могут быть иными, поэтому не исключена гипердиагностика болезни Альцгеймера.

Как и среди населения в целом, болезнь Альцгеймера у людей с синдромом Дауна – диагноз исключения, т. к. в ходе обследования при подозрении на болезнь Альцгеймера исключаются другие заболевания с похожими симптомами.

Обследование на болезнь Альцгеймера в этой группе включает оценку депрессии или делирия, а также возможного воздействия принимаемого препарата, инфекции, хронического алкоголизма или системного заболевания. Нейропсихологическое тестирование и рентгенологическое обследование точно не диагностируют деменцию и достоверно не дифференцируют депрессию от деменции.

Уход и лечение при болезни Альцгеймера у пациентов с синдромом Дауна такие же, как и у обычных пациентов. Поскольку иногда трудно отличить псевдодеменцию от деменции и сама депрессия может протекать вместе с деменцией, назначение антидепрессанта с диагностической целью может оказаться весьма полезным.

## **Онкология**

В связи с высокой распространенностью тестикулярного рака среди мужчин с синдромом Дауна целесообразно ежегодно проводить тестикулярное обследование. Кроме того, пациентам с синдромом Дауна необходимо разъяснять пользу диеты для профилактики ожирения, говорить с ними о вреде курения и употребления алкоголя и о контрацепции.

## **Кардиология**

Пролабирование створок митрального клапана и клапанная регургитация (обратное нормальному направлению стремительное движение жидкостей или газов, возникающее в полых мышечных органах при их сокращении) встречаются более чем у половины взрослых с синдромом Дауна. С возрастом нередко развивается клапанная дисфункция. Тщательное выслушивание, как правило, позволяет заподозрить клапанную регургитацию. Диагноз подтверждается эхокардиографически. При подтвержденном диагнозе требуется кардиологическое наблюдение. Если пациенту было проведено оперативное лечение врожденного порока сердца в детском возрасте, ему требуется пожизненное наблюдение кардиолога, а также профилактика бактериального эндокардита.

## **Гинекология**

Гинекологическое обследование может оказаться технически сложным в связи с трудностями взаимодействия с пациенткой.

Если все возможные меры оказались неэффективными и не удастся получить необходимые результаты обследования, то следует рассмотреть вопрос о проведении обследования с применением седативных препаратов. Некоторые авторы рекомендуют оральное применение кетамина и медралама под наблюдением анестезиолога.

Если обследование решено проводить в условиях использования седативных препаратов, можно одновременно сделать и другие необходимые обследования, такие как эхокардиография, ректороманоскопия или маммография, а также осуществить забор крови. Однако проведение инвазивных процедур требует согласия взрослого с синдромом Дауна или его опекуна, назначенного судом. Для получения такого согласия человеку, который будет принимать решение, должна быть предоставлена вся необходимая информация.

## Рекомендации для врача

Врач может содействовать развитию у пациентов с синдромом Дауна коммуникативных и социальных навыков, которые повышают их шансы жить независимо, иметь работу и общаться с другими людьми.

Врачи и члены семьи должны предвидеть и помогать людям с синдромом Дауна переживать возможные стрессы, такие как смена жилья, обстановки, работы, которые могут негативно повлиять на их состояние.

Общаться врач с человеком с синдромом Дауна должен, внимательно относясь к жалобам как со стороны семьи, так и со стороны самого пациента. Перед проведением сложного обследования и лечения внимательный подход, применение различных тактик ведения беседы, а также психологическая подготовка пациента врачом и членами семьи имеют большое значение.

## Примерный план медицинского наблюдения за взрослым с синдромом Дауна

### **Обследование**

Анализ крови на уровень гормонов щитовидной железы	ежегодно
Определение уровня сахара в крови	2 раза в год
Аудиограмма	1 раз в 2 года
ЭКГ, ЭхоКГ	1 раз в 2 года (по показаниям чаще)
Полисомнография	по показаниям
Рентгенограмма шеи на нестабильность	по показаниям

### **Наблюдение специалистов**

Окулист	1 раз в 2 года
ЛОР-врач	1 раз в 2 года (по показаниям чаще)
Ортопед	1 раз в 2 года
Уролог, гинеколог	ежегодно
Стоматолог	2 раза в год
Невролог	ежегодно
Психиатр	по показаниям
Кардиолог	по показаниям