Медицина и генетика

О чем говорят цифры?

Физическое развитие детей первого года жизни с синдромом Дауна, находящихся на воспитании в семье

Н. А. Семёнова,

врач-генетик ДГКБ № 13 им Н. Ф. Филатова г. Москвы, медицинский консультант Даунсайд Ап; **А. И. Чубарова**,

доктор медицинских наук, профессор кафедры госпитальной педиатрии № 1 РНИМУ им. Н. И. Пирогова, медицинский консультант Даунсайд Ап

В статье представлены результаты исследования, целью которого было разработать перцентильные графики длины, массы тела и окружности головы российских детей от 0 до 12 месяцев жизни с трисомией-21, основанные на 4538 измерениях 514 детей, воспитывающихся в семье.

Темп роста и прибавка массы ребенка первого года жизни имеют огромное диагностическое значение и являются важнейшими показателями его соматического здоровья. Так, низкая прибавка массы тела может оказаться первым симптомом нарушений со стороны сердечно-сосудистой, пищеварительной или нервной системы. Известно, что у детей с трисомией-21 чаще встречаются врожденные аномалии развития. Более того, клинические проявления некоторых заболеваний у детей с синдромом Дауна часто носят «стертый» характер, могут протекать под маской других состояний или принимаются клиницистами за признаки самого синдрома. Так, диагностика гипотиреоза и целиакии у детей с синдромом Дауна на клиническом этапе может вызывать значительные трудности.

Хорошо известно, что дети с синдромом Дауна в целом имеют сниженные темпы роста с рождения и до завершения всего периода роста. Причина задержки роста пока однозначно не ясна.

С другой стороны, нельзя недооценивать профилактику паратрофии и избыточной массы тела у детей с трисомией по 21-й паре хромосом начиная с самого раннего возраста.

Определять темпы роста детей возможно при анализе последовательных измерений ребенка, проводимых в определенные сроки, при этом оцениваются темповые изменения отдельных показателей (длины тела, массы тела, окружности головы). Существует несколько основных способов оценки антропометрических показателей, в том числе параметрический (сигмальный) и непараметрический (по перцентильным таблицам) методы [1, с. 37–57].

Очевидно, что оценивать темпы роста детей с трисомией по 21-й паре хромосом с помощью графиков, разработанных для обычных детей, не информативно. Для оценки физического развития этих детей необходимо применять таблицы, разработанные для детей с трисомией-21 с учетом расовоэтнических особенностей конкретного региона.

Впервые перцентильные графики, разработанные для детей с синдромом Дауна, появились еще в 1988 году благодаря усилиям американских ученых [2] и долгое время успешно применялись во всем мире. Позже подобные графики создавались для детей с трисомией по 21-й паре хромосом и в других странах: Португалии, Швеции и т. д. В нашей стране до настоящего времени графиков для оценки физического развития детей с синдромом Дауна не существовало.

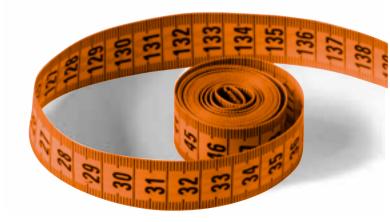
С целью разработки отечественных графиков для оценки массы, длины тела и окружности головы детей первого года жизни с синдромом Дауна нами было обследовано 514 детей с цитогенетически верифицированным синдромом Дауна, находящихся на воспитании в семье, рожденных в период с 2000 по 2011 год. Наблюдались 241 девочка и 273 мальчика. Из них родился доношенным 441 ребенок и 73 родились недоношенными на сроке 35 ± 1 неделя в среднем. Задержка внутриутробного развития отмечалась у 18,7%, а морфофункциональная незрелость — у 19% новорожденных с синдромом Дауна.

Врожденные пороки сердца были выявлены у 45,6 %. Аномалии желудочно-кишечного тракта, такие как болезнь Гиршпрунга, атрезия 12-перстной кишки и др., были диагностированы у 3,5 % исследуемых детей. Гипотиреозом, в том числе субклиническим, страдали 24,2 % младенцев с синдромом Дауна (рис. 1).

В возрасте от 0 до 1 года проводилось динамическое измерение длины, массы тела и окружности головы по стандартным методикам. Показатели физического развития недоношенных детей оценивались в соответствии со скорригированным возрастом.

Половина обследуемых детей (52,7 %) находилась на грудном вскармливании до трехмесячного возраста и только 28,6 % детей – до шести месяцев и дольше. Прикорм вводился по возрасту. При разработке таблиц учитывались данные детей, находящихся как на грудном, так и на искусственном вскармливании.

Статистическая обработка проводилась с помощью компьютерных программ Microsoft XL, SPSS.



Результаты

Проведено 4538 измерений.

Средний вес девочек при рождении составил $3,132 \pm 0,429$ (M \pm d) кг (табл. 1), мальчиков $-3,236 \pm 0,547$ кг (табл. 2). Рост $-50,13 \pm 2,41$ см и $50,82 \pm 2,73$ см соответственно.

Средний вес девочек с синдромом Дауна в 1 год составил $8,275 \pm 1,06$ кг, а мальчиков $-9,356 \pm 1,41$ кг. К 12 месяцам жизни средний рост девочек достиг $72,29 \pm 3,34$ см, а мальчиков $-73,3 \pm 3,89$ см.

Среднее значение окружности головы при рождении у детей с синдромом Дауна соответствовало среднему значению окружности головы обычных детей. У девочек это 33,53 ± 1,47 см, у мальчиков – 34,04 ± 1,72 см. В возрасте 12 месяцев средний показатель окружности головы и девочек и мальчиков с синдромом Дауна находился ниже значений 1 стандартного отклонения окружности головы обычных детей (-1d).

Поскольку качественная оценка роста возможна только при анализе динамических измерений ребенка, для оценки темповых изменений отдельных показателей (длины тела, массы тела, окружности головы) нами предложены перцентильные графики, так как они не только позволяют оценить антропометрические показатели в настоящий момент, но и дают представление о темпах роста ребенка в целом (рис. 2–7).

При сравнении медиан массы и длины тела детей с синдромом Дауна, полученных в ходе нашего исследования, с показателями, полученными в Америке и Португалии [2, 3], видно, что темпы физического развития российских детей несколько превышают соответствующие американские и португальские данные (рис. 8, 9). Вероятно, разница связана с расово-этническими отличиями исследуемых групп и временем исследования (американское исследование проведено в конце 80-х гг. ХХ в., португальское – в 2001 г.).

Разработанные нами графики с успехом могут применяться в практике амбулаторного наблюдения за детьми с синдромом Дауна. Это улучшит диагностику у этих пациентов сопутствующей патологии и позволит провести раннюю профилактику нарушений питания.

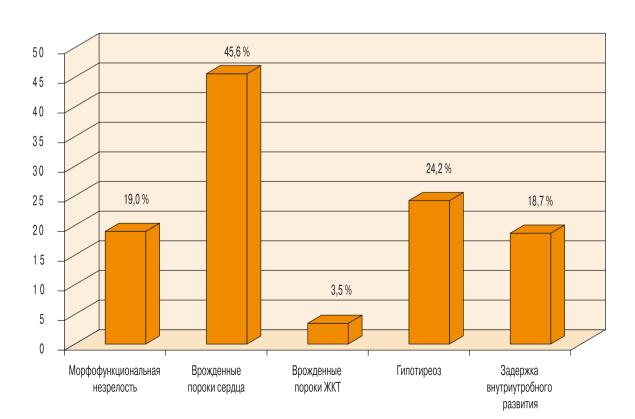


Рис. 1. Частота сопутствующих патологий в исследуемой группе детей с синдромом Дауна

Таблица 1 Показатели массы, длины тела и окружности головы девочек с синдромом Дауна

* стандартное отклонение
** количество измерений

| Возраст (мес.) | Масса тела (кг) | SD* | n** | Длина тела (см) | SD | n | Окружность головы (см) | SD | n |
|----------------|--------------------|-------|-----|--------------------|------|-----|---------------------------|------|----|
| 0 | 3,132 | 0,429 | 205 | 50,13 | 2,41 | 202 | 33,53 | 1,47 | 79 |
| 1 | 3,620 | 0,531 | 106 | 52,46 | 2,25 | 82 | 35,42 | 1,37 | 49 |
| 2 | 4,381 | 0,566 | 91 | 54,94 | 2,71 | 77 | 36,15 | 1,59 | 29 |
| 3 | 4,967 | 0,685 | 87 | 57,76 | 3,11 | 62 | 37,82 | 1,74 | 34 |
| 4 | 5,672 | 0,766 | 56 | 60,16 | 3,30 | 34 | 38,25 | 1,92 | 46 |
| 5 | 6,279 | 1,036 | 43 | 62,83 | 2,96 | 57 | 39,68 | 1,07 | 37 |
| 6 | 6,886 | 0,924 | 46 | 63,86 | 3,18 | 33 | 40,32 | 1,31 | 31 |
| 7 | 7,080 | 0,811 | 58 | 66,08 | 3,07 | 38 | 41,41 | 1,67 | 31 |
| 8 | 7,749 | 0,901 | 33 | 67,39 | 2,91 | 42 | 42,20 | 1,48 | 30 |
| 9 | 7,848 | 1,185 | 49 | 68,70 | 3,66 | 45 | 41,57 | 1,84 | 34 |
| 10 | 7,758 | 0,881 | 62 | 69,54 | 4,16 | 42 | 42,38 | 1,75 | 38 |
| 11 | 9,086 | 1,253 | 42 | 71,69 | 1,91 | 38 | 42,41 | 1,82 | 39 |
| 12 | 8 275 | 1 066 | 56 | 72 29 | 3 34 | 47 | 42 87 | 2.08 | 35 |



Таблица 2 Показатели массы, длины тела и окружности головы мальчиков с синдромом Дауна

| Возраст (мес.) | Масса тела (кг) | SD* | n** | Длина тела (см) | SD | n | Окружность головы (см) | SD | n |
|----------------|--------------------|-------|-----|--------------------|------|-----|---------------------------|------|-----|
| 0 | 3,236 | 0,547 | 232 | 50,82 | 2,73 | 220 | 34,04 | 1,72 | 100 |
| 1 | 3,723 | 0,744 | 150 | 52,83 | 2,45 | 110 | 35,83 | 1,59 | 42 |
| 2 | 4,586 | 0,729 | 107 | 56,13 | 2,70 | 49 | 37,67 | 1,45 | 34 |
| 3 | 5,371 | 1,062 | 97 | 59,44 | 2,78 | 79 | 38,74 | 1,31 | 39 |
| 4 | 6,154 | 0,762 | 63 | 62,33 | 2,80 | 42 | 40,09 | 1,23 | 29 |
| 5 | 6,701 | 0,968 | 52 | 63,24 | 4,40 | 40 | 40,93 | 1,78 | 22 |
| 6 | 7,139 | 1,123 | 62 | 65,56 | 2,30 | 42 | 42,00 | 1,57 | 44 |
| 7 | 7,687 | 1,22 | 43 | 67,86 | 3,15 | 41 | 42,26 | 1,46 | 33 |
| 8 | 8,219 | 1,179 | 43 | 69,71 | 3,35 | 47 | 43,60 | 2,43 | 25 |
| 9 | 8,365 | 1,146 | 46 | 68,11 | 3,16 | 37 | 42,92 | 1,44 | 33 |
| 10 | 8,557 | 1,434 | 38 | 70,23 | 3,21 | 33 | 43,25 | 1,5 | 35 |
| 11 | 9,044 | 1,682 | 52 | 73,67 | 1,53 | 33 | 43,55 | 1,52 | 36 |
| 12 | 9,356 | 1,414 | 55 | 73,30 | 3,89 | 36 | 43,85 | 1,66 | 47 |



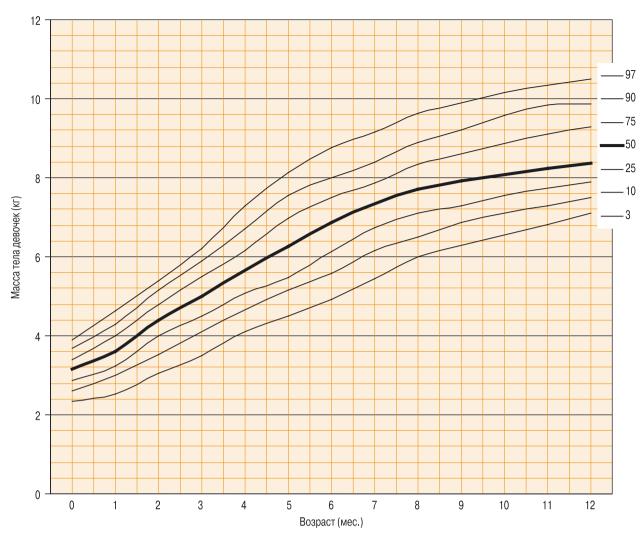


Рис. 2. Перцентильные графики массы тела девочек первого года жизни с синдромом Дауна



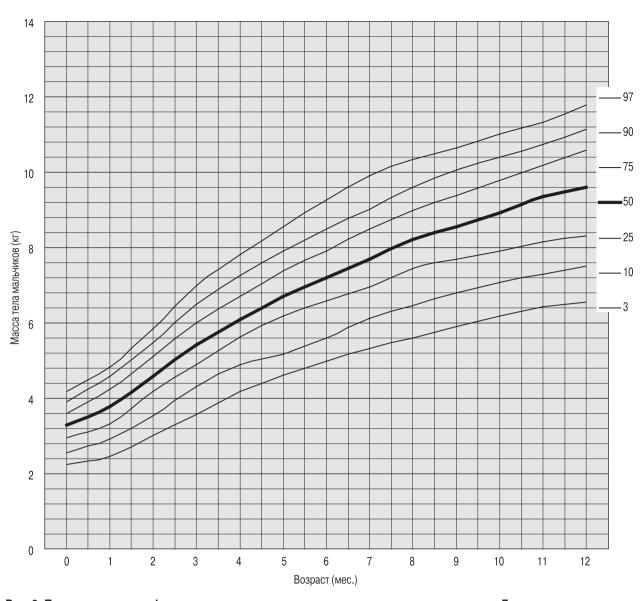


Рис. 3. Перцентильные графики массы тела мальчиков первого года жизни с синдромом Дауна



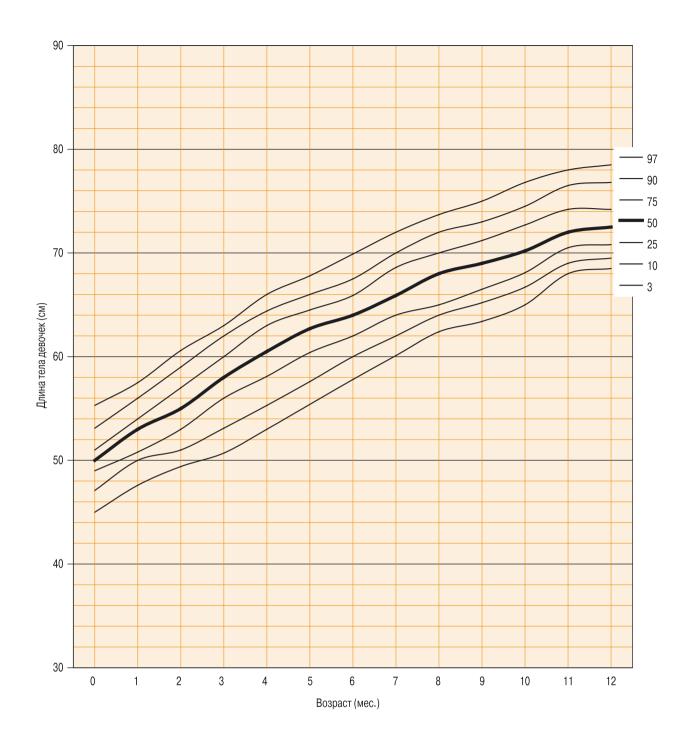
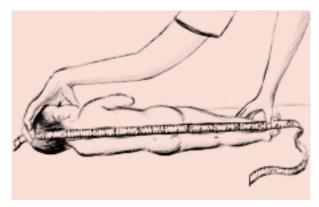


Рис. 4 Перцентильные графики длины тела девочек первого года жизни с синдромом Дауна





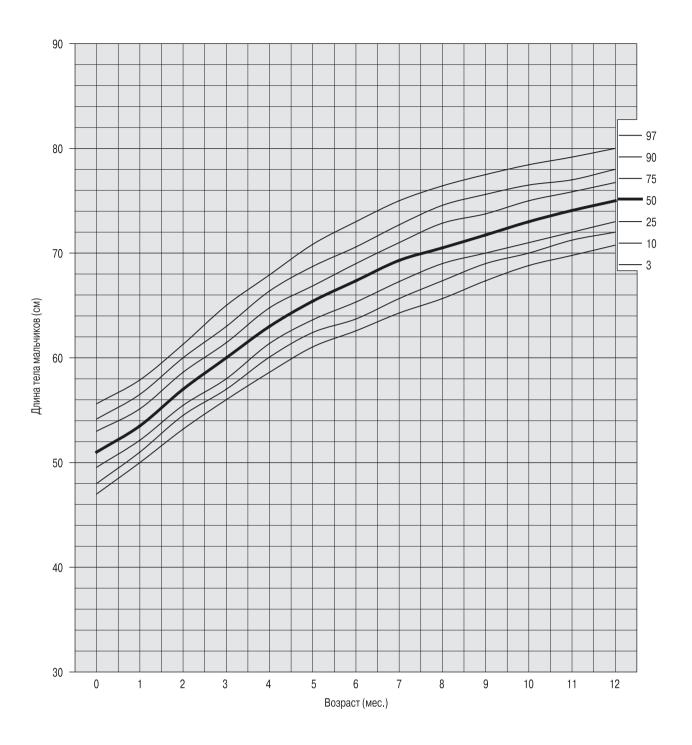
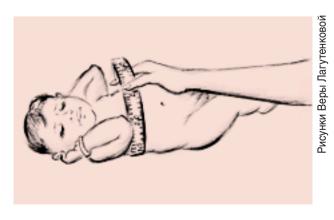


Рис. 5 Перцентильные графики длины тела мальчиков первого года жизни с синдромом Дауна





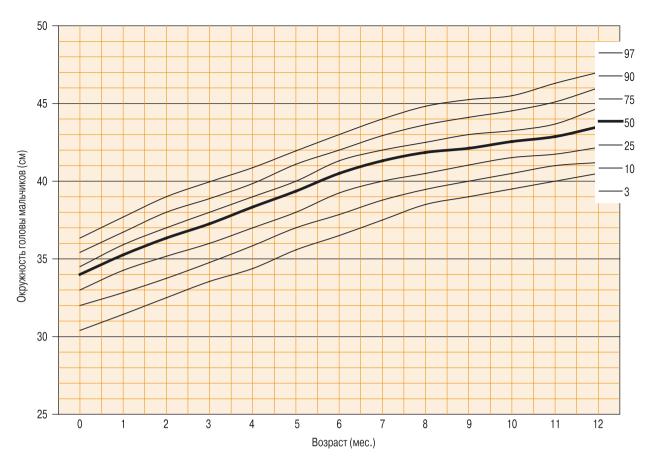


Рис. 6. Перцентильные графики окружности головы девочек первого года жизни с синдромом Дауна

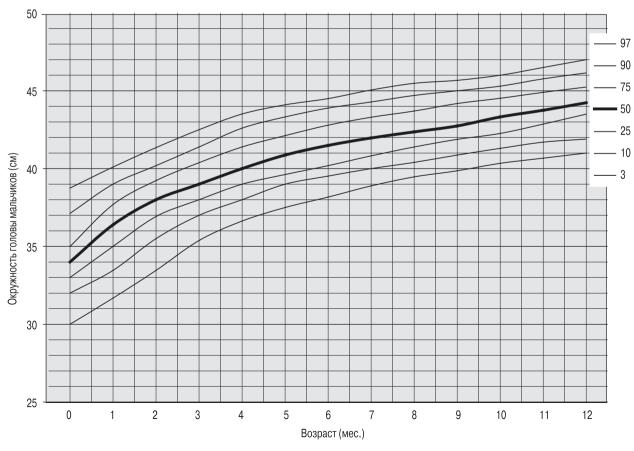
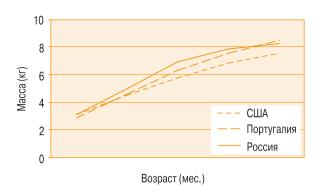


Рис. 7. Перцентильные графики окружности головы мальчиков первого года жизни с синдромом Дауна



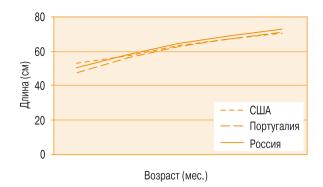
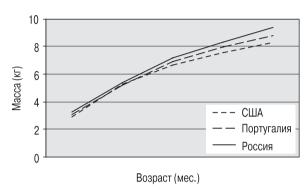
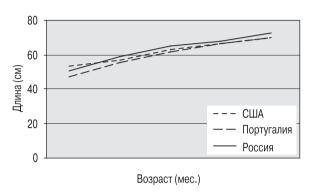


Рис. 8 Сравнительные графики медиан массы и длины тела девочек в возрасте от 0 до 12 месяцев с синдромом Дауна ¹





21

Рис. 9 Сравнительные графики медиан массы и длины тела мальчиков в возрасте от 0 до 12 месяцев с синдромом Дауна

Литература

- 1. Шабалов Н. П. Педиатрия. М., 2003.
- 2. Characterization of the somatic evolution of Portuguese children with Trisomy 21 − Preliminary results / A. Fernandes et al. // Down Syndrome Reseach and Practice. 2001. Vol. 6, № 3. P. 134–138.
- 3. Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age / C. Cronk, A. C. Crocker, S. M. Pueschel et al. // Pediatrics. 1988. Vol. 81. P. 102–110.

¹ В графиках на рис. 8 и 9 использованы данные зарубежных исследований [2, 3].

