



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКИ УЗБЕКИСТАН
ТАШКЕНТСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ

Саломова Ф.И., Бобомуратов Т.А.,
Имамова А.О., Ахмадалиева Н.О.

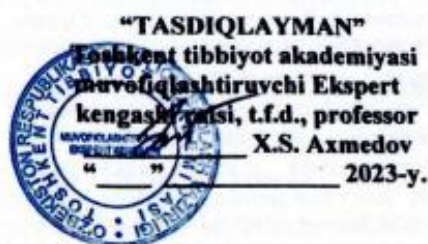
ГИГИЕНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ И РЕКОМЕНДАЦИИ ВЕДЕНИЯ НЕОНАТАЛЬНОГО ПЕРИОДА У НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА

Методические рекомендации



Ташкент – 2023

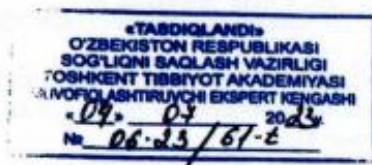
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ УЗБЕКИСТАН
ТАШКЕНТСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ



Саломова Ф.И., Бобомуратов Т.А., Имамова А.О., Ахмадалиева Н.О.

“ГИГИЕНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ И РЕКОМЕНДАЦИИ ВЕДЕНИИ
НЕОНАТАЛЬНОГО ПЕРИОДА У НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ С
СИНДРОМОМ ДАУНА”

(методические рекомендации)



Ташкент – 2023 г.

ТАШКЕНТСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ

Затраты на лечение большинства детей с врожденным пороком развития (ВПР) не оправдываются в силу тяжести их последствий для здоровья и жизнеспособности детей. Весьма актуальным является проведение ранней дородовой диагностики ВПР и развитие программ профилактической направленности. Одним из перспективных подходов может быть формирование групп риска семей по возникновению ВПР и проведение комплексной пренатальной диагностики ВПР. Также разработка профилактических мероприятий по гигиеническим аспектам ухода за детьми с синдромом Дауна.

Методическая рекомендация содержит материалы о частоте, структуре, клинико-диагностических особенностях врожденных пороков развития и ассоциированных заболеваний у детей с синдромом Дауна (СД). Применение рекомендаций профилактического наблюдения позволит диагностировать ассоциированные с синдромом заболевания до развития необратимых последствий, проводить профилактику и лечение этих заболеваний у детей с СД, а также предотвратить появление вторичной задержки развития, обусловленной соматической патологией.

Методическая рекомендация предназначена для использования врачами первичного звена здравоохранения и специалистами профилактического направления медицины.

Рецензенты:

М.Ф.Файзиева - доцент кафедры "Общественного здоровья, организации и управления здравоохранением" ТПТИ, к.м.н.

Самигова Н.Р. - доцент кафедры «Коммунальная гигиена и гигиена труда» ТМА, к.м.н.

Сятибадиева Н.Р. - доцент кафедры «Детские болезни» ТМА, к.м.н.

Методическая рекомендация рассмотрены и утверждены на заседании Проблемной комиссии ТМА от _____ 2023 года, протокол № _____

Методическая рекомендация рассмотрены и утверждены на заседании Ученого Совета Ташкентской Медицинской Академии от _____ 2023 года протокол № ____ Размещение на портале МЗ РУз - _____

Председатель учёного совета
Ташкентской медицинской Академии
доктор медицинских наук, профессор
Учёный секретарь

Шадманов А.К.
Исмаилова Г.А.

СОДЕРЖАНИЕ:

1.Общие положения по обоснованию методических рекомендаций	3
2.Основная часть - гигиенические аспекты и рекомендации ведения неонатального периода новорожденных детей с синдромом дауна.....	6
Медицинская эффективность.....	16
Социальная эффективность.....	16
Экономическая эффективность.....	16
Заключение.....	20
Список литературы	34
Список сокращений.....	37

1715



Босишга рухсат этилди: 16 .08.2023 йил
Бичими 60x84 ¹/₁₆. «Times New Roman»
гарнитурادا ракамли босма усулда чоп этилди.
Шартли босма табаги 2,25. Адади 100. Буюртма № 102

“Fan va ta’lim poligraf” MChJ босмахонасида чоп этилди.
Тошкент шаҳри, Дўрмон йўли кўчаси, 24-уй.

АННОТАЦИЯ

Методическая рекомендация учитывая, что затраты на лечение большинства детей с ВПР не оправдываются в силу тяжести их последствий для здоровья и жизнеспособности детей, весьма актуальным является проведение ранней дородовой диагностики ВПР и развитие программ профилактической направленности. Одним из перспективных подходов может быть формирование групп риска семей по возникновению ВПР и проведению комплексной пренатальной диагностики ВПР, также, в ее основе лежит разработка профилактических мероприятий по гигиеническим аспектам ухода за детьми с синдромом Дауна.

Методическая рекомендация рекомендована для использования врачами первичного звена и специалистами профилактической медицины.

СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ.

АВК-атриовентрикулярный канал

АТК- Атрезия трикуспидального клапана

ВПС - врожденный порок сердца

ВПР - врожденный порок развития

ВУИ - внутриутробная инфекция

ГЛОС - Гипоплазия левых отделов сердца

ДОМС от ЛЖ - Дополнительные отведения магистральных сосудов от левого желудочка

ДВС - диссеминированная внутрисосудистая свертывания крови

ДМЖП - дефектом межжелудочковой перегородки

ДМПП - Дефект межпредсердной перегородки

ЕЖ - Единственный желудочек

ЖКТ - желудочно-кишечный тракт

ОАП - открытый артериальный проток

ООО - открытым овальным окном

ОРВИ - острая респираторная вирусная инфекция

ОРИТ - отделение реанимации и интенсивной терапии

ОПН - отделение патологии новорожденных

ППЦНС - перинатальная поражения центральной нервной системы

ССС - сердечно-сосудистая система

СД - Синдром Дауна

СДР - Синдром дыхательных расстройств

СЛА - Стеноз легочной артерии

ТАДЛ-Тотальный аномальный дренаж легочных вен

ТМС - Транспозиция магистральных сосудов

ТФ - Тетрада Фалло

ЗВУР - задержка внутриутробного развития

УЗИ - ультразвуковое исследование

ЦНС - центральная нервная система

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ ПО ОБОСНОВАНИЮ МЕТОДИЧЕСКИХ РЕКОМЕНДАЦИЙ

Основной задачей современного акушерства и неонатологии является снижение перинатальной заболеваемости и смертности. Известно, что в структуре перинатальных потерь основное место принадлежит врожденным, порокам развития, внутриутробному инфицированию и хронической внутриутробной гипоксии плода. В структуре причин, приводящих к неблагоприятным исходам в перинатальном периоде, врожденная и наследственная патология занимает 2 место. По мере оптимизации медицинской помощи беременным, роженицам и новорожденным показатель перинатальной смертности, обусловленный внутриматочной гипоксией и инфекцией, должен снизиться, в результате чего врожденная и наследственная патология станет доминирующей

По данным последних исследований врожденные пороки развития встречаются у 4,0-6,0% новорожденных, а их удельный вес в структуре младенческой смертности составляет более 20,0% [10].

Учитывая, что затраты на лечение большинства детей с ВПР не оправдываются в силу тяжести их последствий для здоровья и жизнеспособности детей, весьма актуальным является проведение ранней дородовой диагностики ВПР и развитие программ профилактической направленности. Одним из перспективных подходов может быть формирование групп риска семей по возникновению ВПР и проведению комплексной пренатальной диагностики ВПР.

Основными показаниями для проведения пренатальной диагностики ВПР у плода являются возраст родителей, наличие в семье случаев ВПР, хромосомной патологии, наследственных болезней обмена, а также воздействие неблагоприятных факторов незадолго до наступления или в период первого триместра беременности.

Синдром Дауна (СД) - наиболее частое генетическое заболевание среди новорожденных, которое возникает в подавляющем числе случаев

спорадически. Средняя популяционная частота СД среди новорожденных составляет 1:700. Это социально значимое заболевание, неподдающееся лечению или постнатальной коррекции, представляет большую проблему для семьи и общества в целом. До 40% коечного фонда в домах ребенка и в домах инвалидов занимают пациенты с синдромом Дауна [23].

Под руководством Президента Республики Узбекистан Мирзиёева Ш.М. осуществляются широкомасштабные меры, направленные на формирование гармонично развитого поколения. Оказывается, действенная государственная поддержка, сформирована эффективная многоуровневая система защиты прав и интересов молодежи. Прежде всего, в годы независимости Узбекистан ратифицировал ряд международных документов и последовательно выполняет обязательства, вытекающие из их положений. Примечательно, что одним из первых стала Конвенция ООН о правах ребенка.

Весомые результаты дает осуществляемая программа Здоровая мать – здоровый ребенок, призванная укрепить генофонд нации и включающая все необходимые элементы надлежащей заботы о матерях и детях. Одним из ее главных достижений является переход на общепризнанную в мире систему семейного врача.

Расходы на здравоохранение за годы независимости возросли в 3,6 раза.

Благодаря реформированию системы здравоохранения населению оказывается медицинская помощь, полностью отвечающая мировым стандартам. Это способствовало снижению материнской и детской смертности и заболеваемости более чем в три раза и соответствует принятым Узбекистаном обязательствам по достижению целей развития тысячелетия.

Сегодня мировым сообществом широко признаны высокие результаты проводимых в Узбекистане реформ по охране здоровья и обеспечению счастливой жизни каждого ребенка. Это еще одно яркое подтверждение того, что все преобразования в нашей стране осуществляются, прежде всего, для человека и его благополучия.

Стратегия действий по пяти приоритетным направлениям развития Республики Узбекистан в 2017-2021 годах. Данный документ по своей сути стал "дорожной картой" системных реформ во всех сферах жизни нашего общества. В рамках реализации Стратегии действий только в этом году принято более 20 законов и свыше 700 подзаконных актов. В данной стратегии бкло подчеркнуто дальнейшая реализация комплексных мер по укреплению здоровья семьи, охране материнства и детства, расширению доступа матерей и детей к качественным медицинским услугам, оказанию им специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи, снижению младенческой и детской смертности.

На законодательном уровне закреплены основные направления государственной политики по защите прав ребенка, полномочия органов государственной власти и управления по их обеспечению. Важную роль сыграли принятые в последние годы госпрограммы Года молодежи, Года развития и благоустройства села, Года гармонично развитого поколения, Года семьи, Года благополучия и процветания, содержащие практические действия по охране материнства и детства.

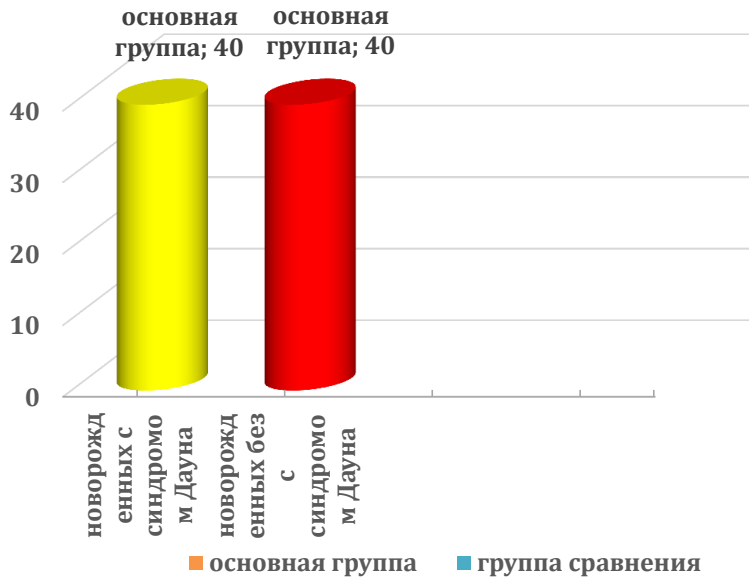
При реализации задач указанных в Указе Президента УП-4947 от 7 февраля 2017 года «О стратегии действий по дальнейшему развитию Республики Узбекистан», ПП-2650 от 2 ноября 2016 года «О мерах по дальнейшему совершенствованию системы охраны материнства и детства в Узбекистане на 2016-2020 гг. и ПП-3071 от 20 июня 2017 года «О мерах по дальнейшему развитию специализированной медицинской помощи населению Республики Узбекистан на 2017-2021 годы», также изложенных и в других нормативно-правовых документах, касающихся данной деятельности.

2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ - Гигиенические аспекты и рекомендации в ведении течения неонатального периода у новорожденных детей с синдромом дауна

Материалом данной работы послужили результаты клинического и инструментального обследования 80 новорожденных детей, проведенного в 2018-2020гг. на базе 5-городской детской больницы, 6-городского родильного комплекса и Городского перинатального Центра №1, 3-городского родильного комплекса, 2-городского родильного комплекса города Ташкента.

В ходе работы нами было обследовано 80 новорожденных детей. Исследуемая группа была подразделена на 2 группы: 1 – группу 40 новорожденных детей с синдромом Дауна (основная), 2— группу составили 40 новорожденных детей группа сравнения (рис. 1).

Количественная соотношение обследуемых больных.



Количественная соотношение обследуемых больных.



Рис.1 Количественная соотношение обследуемых больных (абс).

Наши исследования показали, что количество детей со сроком гестации 36-37 недель встречалось чаще и- составило 52,5%. В 1,7 раза меньше со сроком гестации 38-42 недель (35%) новорожденных и наименьшее количество их составило со сроком гестации 33-35 недель - 5 (12,5%). Как указывают в рис.2 данные в ГПЦ №1 и в ГРК №6 наибольшее количество недоношенных детей родились со сроком гестации 36-37 недель (22,5% и 17,5%) и со сроком гестации 38-42 недель (15%, 10%).

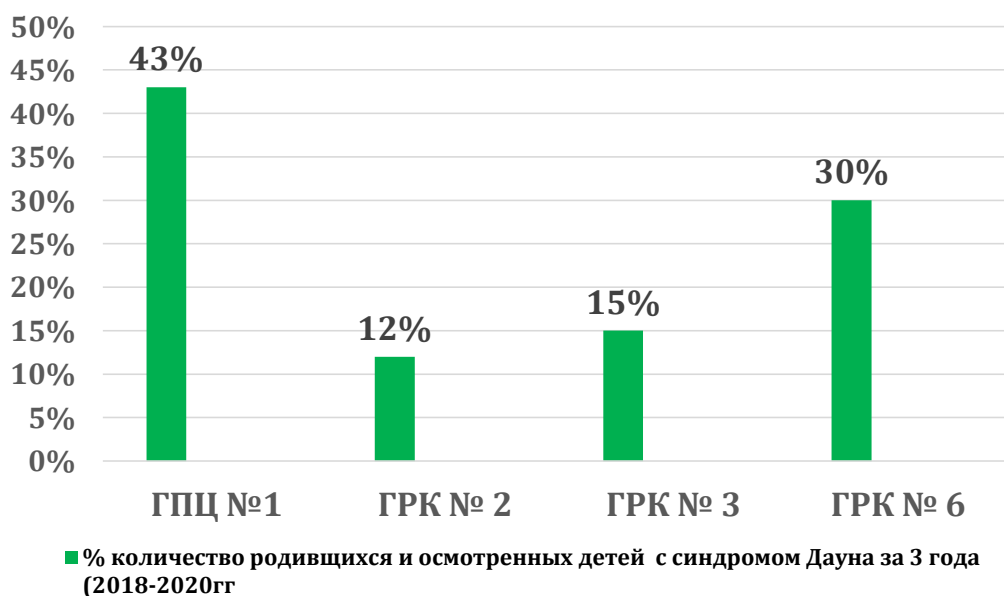


Рис.2. Количество осмотренных детей с синдромом Дауна поступивших в 5 – ДГБ из ГПЦ № 1 и ГРК № 2, ГРК № 3 , ГРК №6 г Ташкента за 2018-2020 гг

Сравнительный анализ антропометрических данных обследованных, новорожденных выявил различия лишь по средним значениям окружности головы и груди, которые у детей с СД были меньше, чем в группе сравнения.

количество осмотренных детей с синдромом Дауна поступивших в 5 – ДГБ из ГПЦ № 1 и ГРК № 2, ГРК № 3, ГРК №6 г Ташкента за 2018-2020 гг.

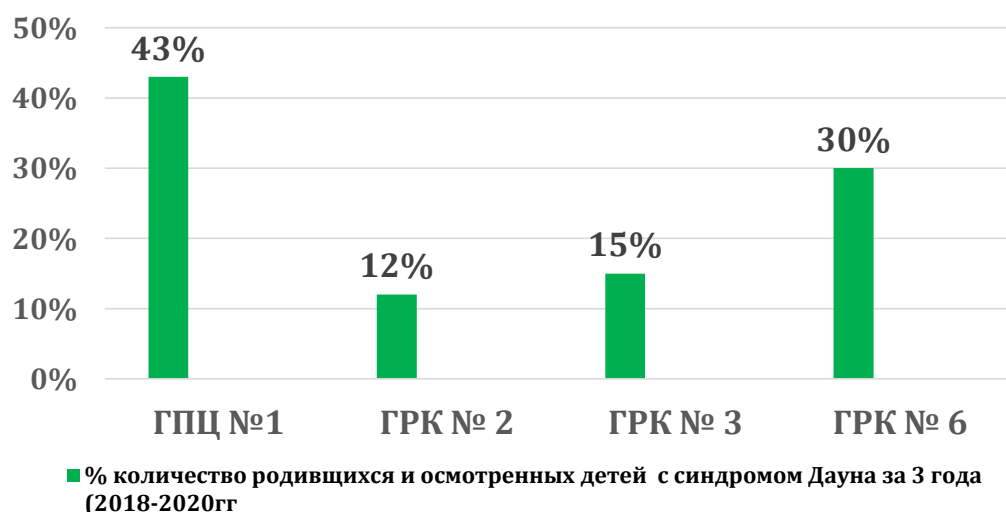


Таблица 1

**Антропометрическая характеристика новорожденных
в исследуемых группах, М±m**

Показатель	основная, n=37	сравнения, n=40	P
Масса тела, г	2932,3±115,28	3284,4±83,15	
Длина тела, см	50,8±1,17	52,2±0,14	
Окружность головы, см	30,96±0,51	34,22±0,11	<0,01
Окружность груди, см	30,29±0,63	32,36±0,29	<0,05

У 40 детей с СД проведена сравнительная оценка биологических факторов риска, действующих в антенатальный и интранатальный период. Результаты сравнения, позволившие выявить некоторые закономерности, представлены в таблице 2

Таблица 2

**Частота выявления анте- и интранатальных биологических факторов
риска у матерей обследованных детей**

Изучаемый фактор	Основная группа n= 40		Группа сравнения n= 40	
	абс.	%	абс.	%
Возраст матери на момент родов: - 35 лет и старше	34	85	10	25
Возраст отца на момент родов 36 лет и старше	36	90	12	30
Вредные привычки отца:				
Курение	20	50	14	35
Алкоголь	17	43	6	15
и др	18	45	6	15
Вредные привычки матери				
Курение матери во время беременности	7	18	2	5
Употребление алкоголя матерью во время беременности	3	8	2	5
Наличие стресса у матери во время беременности	27	68	14	35
Отягощенный акушерский анамнез в том числе:				
- выкидыши	14	35	8	20
- медицинские аборт	11	28	6	15
- остановившаяся в развитии беременность	17		4	
- бесплодие	6	15	0	0

- мертворождения	17	43	2	5
Отягощенное течение настоящей беременности в том числе:				
- гестоз в 1-й половины беременности	29	73	24	60
- инфекционные заболевания матери 1-й половины беременности	27	68	8	20
- обострение хронических соматических заболеваний 1-й половины беременности	23	58	10	25
- пре и эклампсия 2-й половины беременности	18	45	4	10
инфекционные заболевания матери во время беременности	15	38	4	10
- обострение хронических соматических заболеваний во время беременности	19	48	2	5
- угроза прерывания беременности	34	85	12	30
- анемия	38	95	24	60
- маловодие - Многоводно	19 13	48 33	2 4	5 10
- синдром задержки развития плода	11	28	0	0
- медикаментозное сопровождение	13	33	6	15

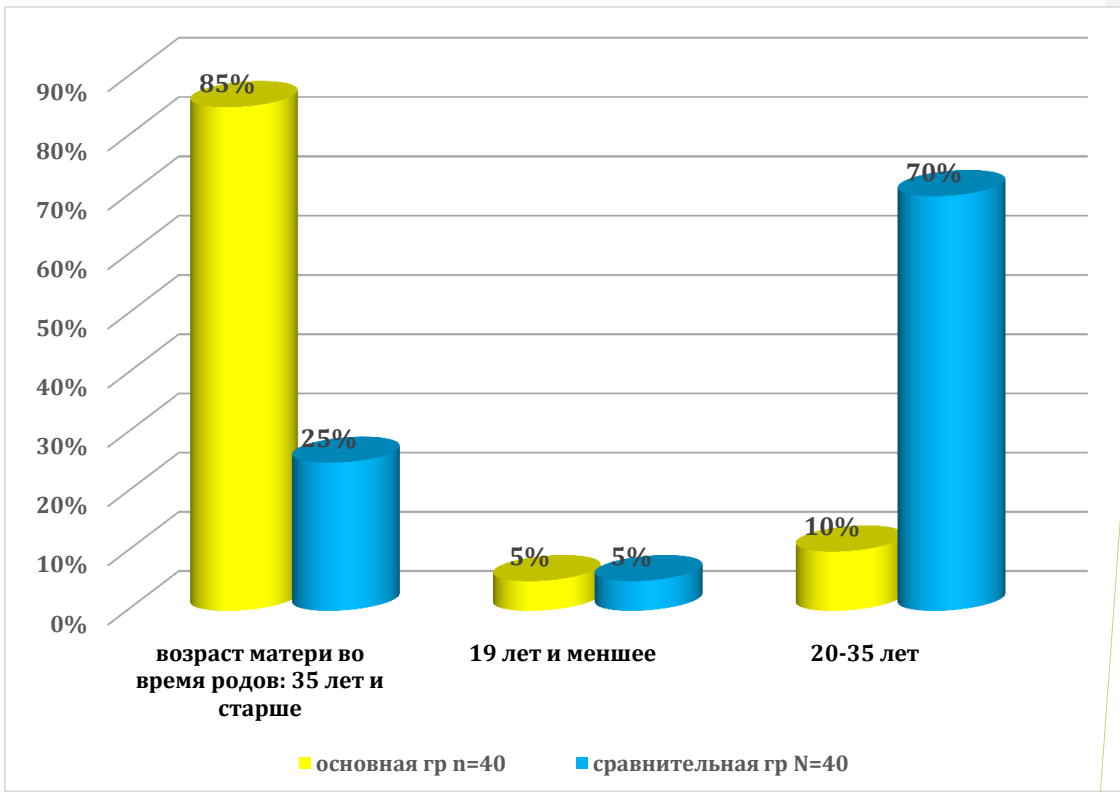
беременности				
Осложненное течение родов в том числе				
- кровотечения	5	13	0	0
преждевременные -	28	70	8	20
слабость родовой деятельности	6	15	2	5
Эклампсия	6	15	0	0
Оперативное одоразрешения	19	48	6	15

При изучении факторов риска, влияющие на развитию ВПР с синдромом Дауна (5) было выявлено, что число женщин в возрасте старше 35 лет в 1- группе составило 85%, во второй 20%, а менее 18 лет по 5% в обеих группах Кровнородственный брак наблюдалось в 1- группе -22,7 %, а во 2-ой 5,0%, а 20-35 лет преобладало женщин во 2- ой группе и составило 70%.

Обращает на себя внимание то, что почти каждый ребенок в основной группе был рожден от родителей старше 35 лет, в то время как в группе сравнения каждый 4-й ($p<0,05$). С нарастанием возраста родителей увеличивается частота рождения детей с СД (рис.3), что не противоречит мнению Н.П. Бочкова (2011).

«Юных» матерей (моложе 19 лет) среди женщин основной группы было 5%.

При этом в основной группе дети чаще, чем в группе сравнения имели одновременно родителей старше 35 лет (90% и 30% соответственно, $p<0,01$).



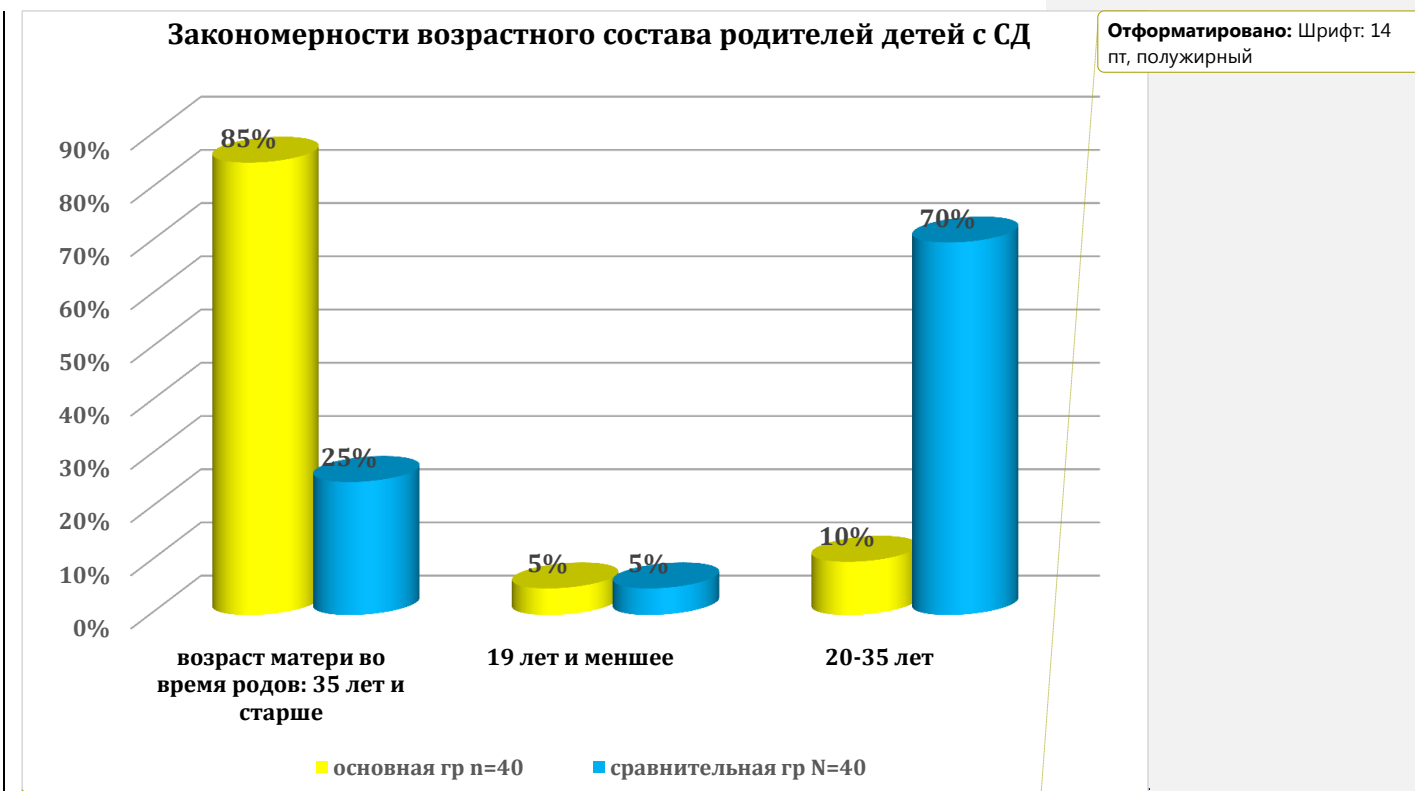


Рис.3. Закономерности возрастного состава родителей детей с СД (%).

Встречаемость профессиональных вредностей и вредных привычек со стороны родителей обследованных детей представлена в таблице 3.

Сравнительный анализ профессиональных вредностей у родителей детей показал, что только в основной группе у матерей имели контакт с профессиональными вредностями во время беременности в 7% случаях, а у отцов (в период зачатия) в 13%, что в 2,25 раза чаще, чем в группе сравнения.

Таблица 3

**Частота профессиональных вредностей и вредных привычек
у родителей обследованных детей**

Исследуемый фактор	Основная группа n= 40	Группа сравнения n= 40	P

	абс.	%	абс.	%	
Контакт матери с проф. вредностями во время беременности	3	7	0	0	
Контакт отца с проф. вредностями до зачатия ребенка	5	13	4	10	<0,05
Наличие стресса у матери во время беременности	27	68	14	35	<0,01
Употребление алкоголя матерью во время беременности	3	8	2	5	
Употребление алкоголя отцом до зачатия:	17	43	6	15	<0,05
Курение матери во время беременности	7	18	2	5	<0,01
Курение отца	20	50	14	35	<0,01

Профессиональные вредности проявлялись в виде работы в охлажденных помещениях (2%), напряженность трудового процесса (5%) у матерей во время беременности, у отцов пыль (5%), химические вещества (2%). Матери детей основной группы в 4 раза чаще, чем в группе сравнения испытывали стресс во время беременности (68% и 35% соответственно, $p<0,01$). Курение среди родителей основной группы встречалось чаще, чем в группе сравнения ($p<0,01$), что связано с нежеланием отказываться от вредных привычек. Так среди матерей основной группы курили во время беременности -18%, а среди отцов -50%, что 2,8 раза больше, чем в группе сравнения.

Проведено клиническое исследование 40 детей с СД с выявлением особенностей фенотипической картины, структуры ВПР, в том числе пороков сердца.

Проведена оценка состояния здоровья у 40 новорожденных детей с СД (табл.4). Изучены особенности течения транзиторных состояний,

характеристика перинатальных поражений ЦНС, частота встречаемости сопутствующей патологии.

Таблица 4

Характеристика общего состояния наблюдаемых новорожденных при рождении.

Общее состояния	Основная группа n= 40		Группа сравнения n =40		Общ.ч. n=80	
	абс. n=40	%	абс. n=20	%	абс. n=80	%
Крайне тяжелое	2	5	0	0	2	3,3
Тяжелое	6	15	0	0	6	10,1
Ср. тяжелое	8	20	6	15	14	18,3
Удовлетворительное	24	60	34	85	58	68,3

Как видно из таблицы, среди обследуемых новорожденных большое количество новорожденных родились дети в удовлетворительном состоянии (68,3%) и средне тяжелом (18,3%) состоянием. Двое из них (3,3%) родились крайне тяжелыми, а в тяжелым (10,1%). Причем, в 1-ой группе в удовлетворительном состоянии родилось больше половины детей -60%, в средне тяжелом состоянии при рождении наблюдалось 20%, а в тяжелом 15%. Необходимо отметить, что в крайне тяжелом состоянии наблюдалось 2 новорожденных детей, что составило 5%. А во второй группе 85% наблюдаемых детей родились в удовлетворительном состоянии и лишь трое (15%) в средне тяжелом состоянии.

Таким образом, у основного контингента обследованных новорожденных наблюдалось удовлетворительное состоянии при рождение, что также наблюдалось в обеих группах. Средне тяжелое и тяжелое состояние чаще преобладало среди детей основной группы. крайне тяжелое состояние наблюдалось только среди детей с СД.

Сравнительный анализ показал, что из сопутствующих патологий наиболее часто наблюдалось ЗВУР (91,1%), СДР (88,8%), анемия (81,8%), ВУИ (77,7%), пневмония (72,7%), конъюгационная желтуха (68,7%), ППЦНС (67,7%) в основной группе, чем среди новорождённых детей группы сравнения (табл.5).

Таблица 5

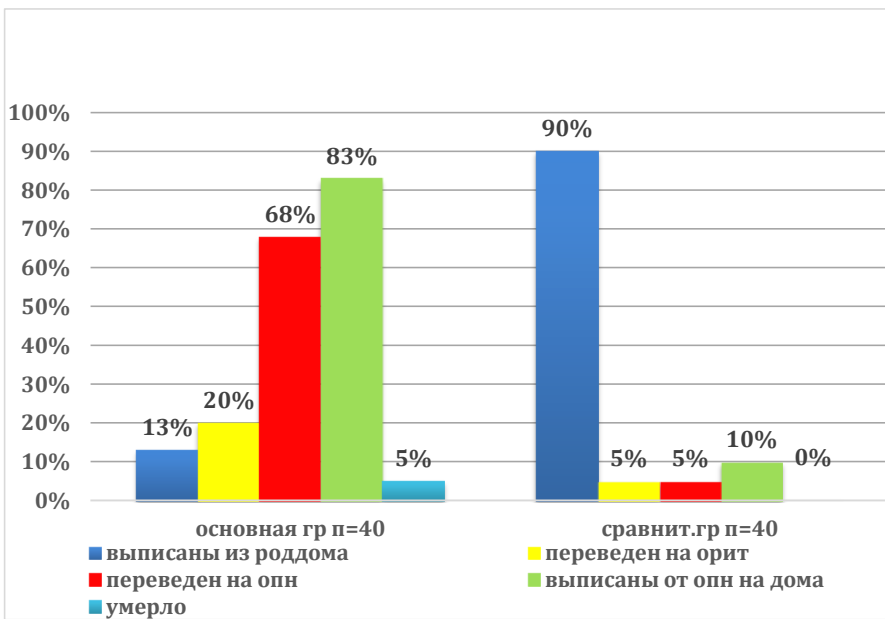
Сравнительная характеристика структуры сопутствующих патологических состояний у новорожденных детей в группах наблюдения

Вторичная патология	Основная группа		Группа сравнения		Общ. число	
	абс. n=40	%	абс. n=40	%	абс. n=80	%
Анемия	9	23	4	10	13	18
ВУИ	14	35	8	20	22	30
ЗВУР	11	28	2	5	14	20
Токсикоз/эксикоз	13	33	0	0	13	22
ППЦНС	31	77,5	6	15	37	56,6
Конъюгационная желтуха	11	28	6	15	19	26,6
Родовые травмы	1	3	0	0	1	2
СДР (1\2 ст)	8	20	2	5	10	15
Пиелонефрит новорожденных	4	10	0	0	4	6,6
Бронхопневмония	8	20	2	9	12	15
Сепсис	2	5	0	0	2	3,3
ДВС	1	3	0	0	1	2

Таким образом, анализ сопутствующих патологий среди всех обследуемых новорожденных показал, что у более половины новорожденных

диагностировали ППЦНС, в 1,5 раза меньше ВУИ, в 2,5 раза ЗВУР, конъюгационная желтуха, а в 3,5 раза меньше анемия, СДР и пневмония, которые преобладали в основной группе.

Из данной диаграммы 3 видно, что 1/3 часть обследуемых новорожденных выписаны из роддома. Больше половины их выписываются домой после проведенного курса терапии из ОПН. Среди них два случая был летальным. Исследования показали, что только 12,5% (5) дети из первой группы выписаны из акушерского комплекса домой. А во второй группе этот показатель 3,6 раза больше и составил 90% (18). В 1-ой группе переведены из акушерского комплекса в отделение патологии новорожденных 67,5% (27), а второй группе только один новорожденный, что составило 5%. Большой процент детей, переведенных в ОПН возможно связано тем, что некоторые дети первой группы переведены в специализированные отделение. Это в основном отделении кардиохирургии, абдоминальной хирургии, 20% их в ОРИТ. Новорожденных, выписанных из ОПН домой с улучшением состояния в 1-ой группе составило 82,5%, а во второй 10%. В период наблюдения летальный исход наблюдался у 2 новорожденных. 2 из них были новорожденные с СД с другими ВПР и составили 5%. У всех новорожденных СД с летальным исходом были сложные комбинированные ВПР с ВПС. Сравнительный анализ показал, что наибольшее количество детей основной группы переведены в ОРИТ (88,8%) и 96,4% переведены в ОРИТ, случаи летальности наблюдались только в этой группе по сравнению со второй группой.



Отформатировано: Шрифт: 14
пт



Отформатировано: Шрифт: 14
пт, полужирный

Рис 3. Количественная характеристика перинатальных исходов в сравниваемых группах

Отформатировано: Шрифт:
полужирный

Таким образом, 1/3 часть обследуемых новорожденных выписаны из роддома. Больше половины их выписываются домой после проведенного курса терапии из ОПН. Среди них два случая был летальным Это были новорожденные с СД с другими ВПР и составили 5%. У всех новорожденных СД с летальным исходом были сложные комбинированные ВПР с ВПС. Большой процент детей, переведенных в ОПН возможно связано тем, что некоторые дети первой группы переведены в специализированные отделение. Это в основном отделении кардиохирургии, абдоминальной хирургии, 20% их в ОРИТ. Сравнительный анализ показал, что наибольшее количество детей основной группы переведены в ОРИТ (88,8%) и 96,4% летальности наблюдались только в этой группе по сравнению с о второй группой.

Медицинская эффективность

Ранняя диагностика ВПР позволяет повысить эффективность лечения, предотвратить инвалидизацию пациентов и улучшить качество их жизни, а также, в ее основе лежит разработка профилактических мероприятий по гигиеническим аспектам ухода за детьми с синдромом Дауна.

Социальная эффективность

На основании проведенных исследований предлагаемый метод диагностики ВПР и синдром Дауна может позволить раннее выявление заболевания и улучшить качество жизни. Раннее выявление и эффективное лечение ВПР и синдром Дауна помогает таким специалистам, как врачи общей практики, педиатры и неонатологии, проводить совместную профилактическую работу. Повышает эффективность медицинских осмотров.

Экономическая эффективность

За счет ранней и точной диагностики ВПР и синдром Дауна раннее диагностики заболевания базисными препаратами, что позволяет сохранить жизнь больного и снизить экономические затраты. Также своевременное лечение раннего ВПР облегчало клиническое течение заболевания, снижало

уровень активности, снижало риск летального исхода и значительно повышало экономическую эффективность лечения заболевания.

К скрытым прямым затратам относятся расходы, которые пациенты тратят на приобретение необходимых лекарств. Эта сумма зависит от стадии заболевания пациента, степени ремиссии, осложнений заболевания, наличия сопутствующих заболеваний и других состояний.

Таким образом, мы также рассчитали стоимость стационарного лечения каждого пациента. По его словам, затраты на 1 стационарное лечение дали следующие результаты.

По полученным данным (на 1 января 2020 года) на лечение одного больного в стационарных условиях в течение одного года затрачено 15 807,86 сум на койко-день. Это цена за койко-день и не включает скрытые расходы пациента.

Один больной лечился в среднем 2,5 дня в году, в результате стоимость одного больного с Даун синдромом в среднем за год стационарного лечения:

$$L_s = K \times t = 15807,86 \times 2,5 = 39519,65 \text{ сум.}$$

На основании опроса больных и данных анамнеза мы изучили, сколько раз они обращаются в амбулаторно-поликлинические учреждения в среднем за 1 год. По его словам, в среднем 1,3 визита к педиатру в течение 1 года по поводу болезни. 55,0% респондентов обращались в среднем 2,5 раза в год, а 21,0% респондентов обращались 3,0 раза.

Затраты на лечение больных в амбулаторно-поликлинических и стационарных условиях рассчитывались по следующей формуле:

$$L \text{ знак равно } (L_s + L_a + L_t) \text{ знак равно } K \times t + A \times t + T \times t ;$$

Здесь: L - затраты больных на лечение;

L_s - расходы на стационарное лечение 1 больного; K - стоимость 1 дня стационарного лечения (сум); t - среднее количество дней стационарного лечения одного больного в 1 году;

L_a - расходы, понесенные на лечение 1 больного в амбулаторно-поликлинических условиях; A - величина затрат, выделяемых на лечение

одного больного в амбулаторно-поликлинических условиях; t - среднее количество обращений одного больного в поликлинику за 1 год;

Lt - расходы 1 пациента на неотложную медицинскую помощь; T - стоимость расходов, выделяемых на получение экстренной медицинской помощи в один вызов; t - среднее количество вызовов скорой медицинской помощи одним больным за 1 год.

Оценка экономического эффекта

Изучали обращения больных с Даун синдромом в учреждения здравоохранения в течение 1 года.

По его данным, среднее количество обращений 1 больного в учреждения за 1 год составило 4,7 раза.

Согласно информации, полученной из сметы расходов амбулаторно-поликлинических учреждений Ташкентского городского управления здравоохранения, сумма, выделенная из государственного бюджета на каждый прием для получения медицинской помощи в амбулаторно-поликлинических условиях, составила 10171,0 сум, в результате: стоимость обращений одного пациента в Национальную службу здравоохранения в течение года:

$$La = A \times t = 10171,0 \times 4,7 = 47803,7 \text{ сум.}$$

Согласно информации, предоставленной финансово-экономическим отделом Республиканского специализированного научно-практического центра педиатрии, на оказание неотложной медицинской помощи (на 1 января 2020 года) на одного больного было затрачено в среднем 19939,77 сумов. На одного пациента с синдромом Дауна приходилось в среднем 3,5 обращения за неотложной помощью в год. В результате для оказания неотложной медицинской помощи одному больному в течение года:

$$Lt = T \times t = 19939,77 \times 3,5 = 69789.195 \text{ сум потрачено.}$$

Таким образом, общая стоимость лечения и медицинских услуг на каждого больного с Даун синдромом в городе Ташкенте составила 47803,7 сум.

$L = (L_s + L_t + L_a) \times p = (24519,6 + 22832,7 + 22349,4) \times 225 = 69701,7 \times 225 = 15682882,5$ сум или 16 млн. сум

Здесь: p - общее количество больных.

Так, для оказания медицинских услуг всем больным с Даун синдромом в течение одного года в лечебно-профилактических учреждениях требуется 11 млн сумов, а на одного больного – 47633,7 сумов.

Как мы уже упоминали выше, раннее выявление факторов риска, ведущих к детям с Даун синдромом, диагностика заболевания на ранних стадиях, активная госпитализация и разработка лечебных мероприятий позволят предотвратить начало заболевания и предотвратить его относительно легкое течение и инвалидизацию.

Мероприятия, проведенные среди пациентов семейных поликлиник г. Ташкента (2018-2020 гг.): раннее выявление заболевания, активное лечение, качественное проведение первичной, вторичной и третичной профилактики. В результате количество обращений в амбулаторно-поликлиническую службу по поводу с Даун синдромом увеличилось в 2,5 раза (15429,7 с), количество обращений за скорой медицинской помощью в 2,0 раза (17879,4 с), продолжительность стационарного лечения с 3 дней до 2 дней (19615,7 с). (Всего 52924,8 с)

Экономический эффект от реализации мероприятий, предусмотренных коллективной программой, составляет в среднем 16776,9 сумов в год ($69701,7 - 52924,8 = 16776,9$).

В связи с высокой клинико-экономической эффективностью созданной комплексной схемы лечения, профилактики развития осложнений в виде развития генетических и педиатрических заболеваний, рекомендуется к применению в генетических и педиатрических отделениях всех семейных поликлиник, городских диспансеров, учреждений Республиканского научного педиатрического центра. В результате применения данной схемы лечения увеличилось количество детей, нетрудоспособных по болезни,

количество детей, беспокоящихся о своем здоровье, количество осложнений заболевания и инвалидности, повысилось качество жизни наблюдаются.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Синдром Дауна (СД) - наиболее частое генетическое заболевание среди новорожденных, которое возникает в подавляющем числе случаев спорадически. Средняя популяционная частота СД среди новорожденных составляет 1:700. Это социально значимое заболевание, неподдающееся лечению или постнатальной коррекции, представляет большую проблему для семьи и общества в целом. До 40% коленного фонда в домах ребенка и в домах инвалидов занимают пациенты с синдромом Дауна [R.J. McGrath. 2009].

В ходе работы нами было обследовано 60 новорожденных детей, которые были подразделены на 2 группы: 1-ю - 40 новорожденных детей с синдромом Дауна (основная), 2-ю - 20 доношенных новорожденных детей (группа сравнения).

Среди обследуемых новорожденных мальчики и девочки составили равное количество. Среди новорожденных детей с синдромом Дауна доношенных детей со сроком гестации 38-42 недель составило -50% и 48% их были недоношенными. Из них со сроком гестации 36-37 недель составило - 30%, 33-35 недель -18%.

Сравнительный анализ антропометрических данных обследованных, новорожденных выявил различия лишь по средним значениям окружности головы и груди, которые у детей с СД были меньше, чем в группе сравнения.

В ходе работы нами проведен общеклинический анализ и наблюдение за новорожденными при наличии патологических изменений со стороны всех органов и систем и в основном со стороны ССС в течение раннего неонатального периода. Был проведен: анализ анамнестических данных, изучался характер течения беременности и родов, и наличие факторов риска в анамнезе матери и предрасполагающие факторы в антенатальном, интранатальном периодах, общий клинический осмотр, неврологический

осмотр, антропометрия, лабораторные, инструментальные методы исследования, статистическая обработка материала.

Число женщин в возрасте старше 35 лет в 1- группе составило 85%, во второй 20%, а менее 18 лет по 5% в обеих группах. Кровнородственный брак наблюдалось в 1- группе -22,7 %, а во 2-ой 5,0%, а 20-35 лет преобладало женщин во 2- ой группе и составило 70%. «Юных» матерей (моложе 19 лет) среди женщин основной группы было 5%, которые встречались чаще, чем в группе сравнения. В основной группе преобладал кровнородственный брак - 30%, причем по материнской линии - 13%, а по линии отца - 18% и лишь в 2 случаях наблюдался кровнородственный брак как по линии отца, так и по матери.

Сравнительный анализ профессиональных вредностей у родителей детей показал, что только в основной группе у матерей имели контакт с профессиональными вредностями во время беременности в 7% случаях, а у отцов (в период зачатия) в 13%, что в 2,25 раза чаще, чем в группе сравнения. Матери детей основной группы в 4 раза чаще, чем в группе сравнения испытывали стресс во время беременности ($p<0,01$). Курение среди родителей основной группы встречалось чаще, чем в группе сравнения ($p<0,01$), что связано с нежеланием отказываться от вредных привычек.

Среди соматических патологий наиболее часто наблюдалась патология ССС у 30% женщин первой группы, эндемическое увеличение щитовидной железы-17,5% и анемия 2-3 степени, что, почти в 3 раза больше, чем у женщин второй группы и составило соответственно 95%. TORCH инфекция встречалась у 40% женщин первой группы и у 25% второй группы. Высокая частота и специфическая структура соматической патологии у женщин основной группы свидетельствуют о возможном формировании нарушений в состоянии фетоплацентарного комплекса, обусловленных гемодинамическими расстройствами в системе «мать-плацента-плод».

Исследование акушерского анамнеза у матерей основной группы показало, что в данной группе более чем в 8,5 раз чаще, чем в группе

сравнения встречались остановившаяся в развитии беременность ($p < 0,01$), бесплодие (15%).

У матерей, обследуемых детей основной группы при настоящей беременности чаще выявлены поздний гестоз ($p < 0,05$), обострение хронической соматической патологии ($p < 0,05$) и эклампсия ($p < 0,05$), угроза прерывания в первой половине беременности ($p < 0,05$), анемия ($p < 0,01$); острые инфекционные заболевания ($p < 0,05$). Медикаментозное сопровождение беременности осуществлялось у 33% матерей детей основной группы, что примерно в 2,5 раза чаще, чем в группе сравнения ($p < 0,01$). Обнаруженная высокая частота встречаемости медикаментозного сопровождения беременности среди женщин основной группы связана с высокой частотой отягощенности акушерского анамнеза и наличием гестоза, угрозы прерывания беременности, анемии, маловодие, многоводие, а также с обострением хронической соматической патологии в попытке сохранить настоящую беременность. Осложненное течение родового периода встречалось в основной группе в 3,5 раза чаще ($p < 0,01$), включая преждевременные роды (28% и 20% соответственно, $p < 0,01$), слабость родовой деятельности ($p < 0,01$). Оперативное родоразрешение проведена 48% женщинам основной группы.

Частота встречаемости синдром Дауна структуре ВПР по данным Республиканский скрининг центр, РПЦ и ГРК № 6, 5-ДГБ г. Ташкента с 2018-2020 гг, показал, что подавляющее большинство новорожденных детей были диагностированы в Республиканском скрининг центре - 52%, среди них. преобладали девочки - 52%, со сроком гестации 38-42 недель - 50% было равно количеству недоношенных-50% новорожденных.

Врожденные пороки сердца встречались почти у половины детей с СД (45%). Среди них в 2 случаях с ДМЖП и 4 случаев ООС. У 12 новорожденных детей наблюдались сочетанные пороки сердца. У 40% детей основной группы встречалась сочетанная патология ($p < 0,01$) с ВПС. Наиболее часто наблюдалось сочетание ВПС с пороками ЦНС -37,5%.

Частота встречаемости ВПС в группе новорожденных детей с СД показал, что подавляющее большинство составили комбинированные ВПС - 30%) что в 2 раза больше изолированных ВПС. Среди изолированных ВПС наиболее часто встречался ООО - 66,6%, и ОАП - 33,3%. Комбинированные пороки выглядят следующим образом: ДМЖП и ДМПП - 2 из 12 (16%), ОАП с ООО 1 из 12 - (8%), ДМЖП с ООО 2 из 12 (16%). Остальные пороки в комбинации встречаются в единичных случаях.

При изучении особенностей фенотипической картины т.е. внешних проявлений СД у детей установлены наиболее часто встречаемые фенотипические признаки было монголоидный разрез глаз - 93% новорожденных детей, эпикант - 95%, гипермобильность суставов - 71,3%, кожную складку на шее - 80%; более чем у половины детей - 58,5% плоский затылок, макроглоссия - 91,6%, плоская переносица - 75,4%, клинодактилия мизинца - 61,7%, поперечная ладонная складка - 76,8%, «готическое» небо - 44,9%. У всех детей с СД отмечено сочетание двух и более перечисленных признаков.

Оценка по шкале на первой минуте и на пятой у дети основной группы имели более достоверно низкие показатели в отличие от детей группы сравнения ($p < 0,01$). Сравнительная характеристика между группами показало, что число детей в первой группе низкими оценками по шкале Апгар на первой минуте 4-6 и 0-3 баллов было сравнительно больше и составило - 42% и 100% детей, чем во второй. Однако превалировало количество детей набравших 7-10 баллов во второй группе, чем в первой. Большое количество новорожденных родились дети в удовлетворительном состоянии - 68,3% и средне тяжелом - 18,3%, в крайне тяжелом - 3,3%, а в тяжелым - 10,1%, причем в 1-ой группе детей в удовлетворительном состоянии родилось больше половины - 60%. В тяжелом - 15% и в крайне тяжелом - 5% состояние были в основном новорожденные из основной группы.

В неврологическом статусе у детей основной группы наблюдались, гипоксически ишемические поражения центральной нервной системы II степени, которые встречались в 3 раза чаще, нежели I степени достоверно чаще, чем в группе сравнения ($p < 0,001$). Достоверно чаще у детей основной группы встречались такие отклонения в неврологическом статусе, как мышечная гипотония (55%), гипорефлексия (57%) и тремор (52,5%). В основной группе более чем у 40% детей встречался синдром угнетения чего не наблюдалось в группе сравнения.

Транзиторная убыль массы тела встречалась почти у каждого ребенка. При расчете максимальной убыли первоначальной массы тела новорожденных установлено достоверное преобладание убыли первоначальной массы тела в основной группе, чем в группе сравнения ($p < 0,05$); частота же ее патологической убыли (более 8%) встречалась в основной группе существенно чаще ($p < 0,05$). Существенно чаще в основной группе определялись транзиторный дисбактериоз, конъюгационная желтуха, половой криз (все $p < 0,05$). При исследовании уровня гемоглобина в группах обследования различий не обнаружено. ($p > 0,05$).

Выявлены более высокие показатели средних значений ЧДД и ЧСС на 3-7 сутки жизни в основной группе обследования по сравнению с группой ($p < 0,001$). Не смотря, что ЧДД и ЧСС находились в пределах возрастной нормы, однако в процессе адаптации организм ребенка с СД реагировал более высокими цифрами. Приглушенность сердечных тонов сердца выявлялись в основной группе чаще, чем в группе сравнения ($p < 0,05$); в основной группе у 45% детей в последующем объяснены причины данного факта наличием ВПР сердца.

Сравнительный анализ сопутствующих патологий показал, что из наиболее часто наблюдающихся патологий явился ЗВУР (91,1%), СДР (88,8%), анемия (81,8%), ВУИ (77,7%), пневмония (72,7%), конъюгационная желтуха (68,7%), ППЦНС (67,7%). 1/3 часть обследуемых новорожденных выписаны из роддома. Больше половины их выписываются домой после

проведенного курса терапии из ОПН. Среди них два случая был летальным, которые наблюдались среди новорожденных детей основной группы. У всех новорожденных СД с летальным исходом были сложные комбинированные ВПР с ВПС. Большой процент детей, переведенных в ОПН возможно связано тем, что некоторые дети первой группы переведены отделении кардиохирургии, абдоминальной хирургии, 20% их в ОРИТ.

Таким образом в структуре ВПР синдром Дауна в подавляющем большинстве случаев были диагностированы в Республиканском скрининг центре г. Ташкента у 52% новорожденных детей, в 1,6 раза меньше в РПЦ (20%), 5-ДГБ г (15%), ГРК № 6 (13%) за 2018-2020 гг. Состояние здоровья детей с синдромом Дауна определяется также с биологическими факторами, которые наблюдались в 3 раза чаще у обследуемых детей с синдромом Дауна, чем в группе сравнения.

Характерной особенностью клинической картины синдрома Дауна у детей явилось сочетание классических фенотипических признаков синдрома с полиорганной патологией, включающей: ВПР сердечно сосудистой (45%), пищеварительной систем (8%), почечной системы (10%), органов дыхания (13%); проявления несостоятельности соединительной ткани (20%). Среди новорожденных с СД, ассоциированными с другими ВПР наиболее часто встречались комбинированные пороки сердца, что составила 66%. Среди которых наиболее часто встречалась ДМЖП с ООО. А среди изолированных пороков преобладал ООО (66,6%), ММЖП (50%). Дети с СД в 6 раза чаще рождались в тяжелом состоянии (15%), а в средне тяжелом (20%). На первой минуте и на пятой минуте дети с СД имели более достоверно низкие показатели оценки по шкале Апгар в отличие от детей группы сравнения ($p < 0,01$). Среди всех новорожденных 48% детей родились недоношенными, причем среди них 18% новорожденных с гестационным возрастом в пределах 33 - 35 недель. Установлено, что 88,8% детей СД нуждались в лечении в ОРИТ и 96,4% переведены в ОПН, 2 случая летальности наблюдались только в этой группе, чем в группе сравнения ($P < 0,001$). В неонатальном периоде наиболее часто

встречались ППЦНС (77,5%) гипоксически ишемического характера (72,5%), с преобладанием синдрома угнетения (40%). Наблюдалось увеличения доли детей с сопутствующими патологиями с ЗВУР (91,1%), анемия (81,8%), ВУИ (77,7%), пневмония (72,7%), чем в группе сравнения.

В связи с чем врачам первичного звена здравоохранения и медико-генетических консультаций для прогноза рождения детей с синдромом Дауна своевременно выявлять и устранять у беременных женщин факторы риска, приводящие к СД ассоциированными с другими ВПР. С целью предотвращения неблагоприятных исходов необходимо взять новорожденных, родившихся с СД группу риска и в периоде адаптации уделять особое внимание на клиническое течение. В последующем, проводить диспансерное наблюдения с целью своевременного выявления и коррекции отклонений в состоянии здоровья у детей с синдромом Дауна и проводить реабилитационную терапию совместно с узкими специалистами кардиологами, невропатологами и др.).

Проведенное исследование позволило сделать определенные выводы о неонатальном периоде детей с синдромом Дауна и гигиенических аспектах этого периода, а также дать следующие рекомендации по уходу за такими детьми.

1. Установлено, что частота встречаемости детей, родившихся с синдромом Дауна за 3 года (2018-2020 гг) в ГПЦ № 1 и ГРК № 2, ГРК № 3, ГРК №6. Г. Ташкента составило 0.16%. на 33994 родившихся новорожденных. Из них больший процент детей родились с синдромом Дауна в ГПЦ №1 (0.24%) на 10737 родившихся и наименьшее количество ГПЦ № 3 (0,1%) на 6654 родившихся новорожденных.
2. Дети с синдромом Дауна, имели более достоверно низкие показатели оценки по шкале Апгар в отличие от детей группы сравнения ($p < 0,01$). чаще рождались в тяжелом и в средне тяжелом состоянии (40%). Среди них преобладали новорожденные с гестационным возрастом 36 - 37 недель (52,5%). Существенно чаще в основной группе наблюдался транзиторный

дисбактериоз, желтушный синдром (с преобладанием конъюгационной желтухи), половой криз ($p < 0,05$).

3. Характерной особенностью клинической картины синдрома Дауна у детей явилось сочетание классических фенотипических признаков синдрома монголоидный разрез, глаз короткая шея, плоская переносица, макроглоссия, эпикант и др.) с полиорганной патологией, включающей ВПР: сердечно-сосудистой (45%), комбинированные пороки сердца (66%), проявления несостоятельности соединительной ткани (20%); органов дыхания (13%);

4. У новорожденных с синдромом Дауна наблюдалось увеличение доли детей с сопутствующими патологиями с ЗВУР (91,1%), анемия (81,8%), ВУИ (77,7%), пневмония (72,7%). ППЦНС (77,5%) гипоксически ишемического характера (72,5%). Наибольшее количество детей синдромом Дауна были переведены в ОПН (68%), чем в группе сравнения ($P < 0,001$).

5. Среди обследуемых новорожденных мальчики и девочки составили равное количества. В 1-ой группе – преобладала количество девочек. Во второй же группе преобладала количества мальчиков.

6. Сравнительная оценка показала, среди новорожденных детей с синдромом Дауна больший процент падал со сроком гестации 33-35 недель и 36-37 недель.

7. Сравнительный анализ антропометрических данных обследованных, новорожденных выявил различия лишь по средним значениям окружности головы и груди, которые у детей с СД были меньше, чем в группе сравнения.

8. Проведен ретроспективный анализ данных рождаемости детей с синдромом Дауна за 2018-2020 гг в ГПЦ № 1 и ГРК № 2, ГРК № 3, ГРК № 6 г. Ташкента и анализ анамнестических данных. Изучали антенатальный и интранатальный анамнез матерей новорожденных детей с синдромом Дауна. Проведена оценка по шкале Апгар. Общий клинический осмотр. Антропометрия. Лабораторные исследования. Инструментальные исследования. Статистическая обработка результатов исследования.

9. У обследованных групп многие факторы риска как кровнородственный брак, возраст матери, превышающие или недостающий детородного возраста, стрессы во время беременности, анемия, перенесенные ОРВИ, прием лекарственных средств несколько раз превышает в основной группе т.е у детей с синдромом Дауна, чем в группе сравнения.

10. Подавляющее большинство новорожденных детей были диагностированы в ГПЦ №1 и их число составило 21 новорожденных (52%), необходимо отметить что среди детей ВПР с синдромом Дауна преобладали девочки (52%). Количество доношенных детей со сроком гестации 38-42 недель составило 5 (50%) было равно количеству недоношенных 5 (50%) новорожденных.

Частота встречаемости сочетание синдрома Дауна с ВПР среди обследованных новорожденных показал, что врожденные пороки сердца почти встречались у половины детей с СД (45%). У детей с СД чаще, имелись проявления несостоятельности соединительной ткани: пупочная грыжа (20%).

Наиболее частыми встречающимися пороками явились пороки со стороны ЦНС (30%). Среди них чаще наблюдалась гидроцефалия у 5, Spina bifida у 2, субарахноидальные кисты у 2, микроцефалия у 3-х новорожденных детей. Наиболее часто наблюдалось сочетание ВПС с пороками ЦНС (37,5%), в 1,5 раза меньше наблюдалось сочетание ВПС с пороки со стороны почек (25%).

Анализ частоты встречаемости ВПС в группе новорожденных детей с СД показал, что подавляющее большинство составили комбинированные ВПС (30%) среди которых преобладали комбинации в виде ДМЖП и ДМПП, а также ДМЖП с ООС.

11. Среди изолированных ВПС наиболее часто встречался ООС - 66,6%, а в 1,5 раза меньше наблюдалось ОАП - 33,3%.

Большинство указанных микропризнаков развития у детей с СД наблюдалось в сочетании двух и более перечисленных признаков. Полученные сведения о

частоте встречаемости отдельных проявлений синдрома Дауна у новорожденных не противоречат данными С.И. Козловой и соавт. (1996).

Большая часть детей с оценкой родились на 1 минуте по шкале Апгар 7-10 баллов, что составило - 63,3%. Среди новорожденных детей первой группы при оценке по шкале Апгар на первой минуте преобладало количество детей с 4-6 баллами - 43,0%, а во второй 7-10 баллов - 90. При оценке по шкале Апгар на 5 минуте жизни количество детей первой во второй групп с оценкой 7-10 баллов возросла и составила соответственно 72,5%, 95%. Количество же детей с оценкой 4-6 баллов резко снизилось среди детей второй и первых групп и составило - 5%, 25%. Сравнительная характеристика между группами показало, что число детей в первой группе низкими оценками по шкале Апгар на первой минуте 4-6 и 0-3 баллов было сравнительно больше и составило – 42% и 100% детей, чем во второй. Однако превалировало количество детей набравших детей 7-10 баллов во второй группе, чем в первой группе.

12. У основного контингента обследованных новорожденных наблюдалось удовлетворительное состоянии при рождении, что также наблюдалось в обеих группах. Средне тяжелое и тяжелое состояние чаще преобладало среди детей основной группы крайне тяжелое состояние наблюдалось только среди детей с СД.

Среди обследуемых новорожденных детей наиболее часто встречалось ППЦНС гипоксически ишемического характера, которые чаще наблюдались в основной группе. Наиболее частыми синдромами явились синдром угнетения, гипертензионный синдром, синдром повышенной нервнорефлекторной возбудимости.

13. При исследовании уровня гемоглобина в группах обследования различий не обнаружено ($p > 0,05$). Выявлены более высокие показатели средних значений ЧДД и ЧСС на 3-7 сутки жизни в основной группе обследования по сравнению с группой сравнения ($p < 0,001$). Как видно из полученных данных исследованные показатели находились в пределах возрастной нормы, однако

в процессе адаптации организм ребенка с СД реагировал более высокими цифрами ЧДД и ЧСС. При проведении аускультации сердца в основной группе чаще, чем в группе сравнения выявлялись приглушенность сердечных тонов ($p < 0,05$); систолический шум различных характеристик ($p < 0,01$). В основной группе у 45% детей в последующем объяснены причины данного факта наличием ВПР сердца.

14. Следовательно, у детей с СД выявлено преимущественное отягощение по трем видам анамнеза на фоне классических фенотипических признаков синдрома; более чем у половины детей обнаружены врожденные пороки сердца, среди которых преобладали ДМПП и ДМЖП; для всех детей была характерна сочетанная патология органов и систем; течение раннего неонатального периода у новорожденных с СД характеризовалось высокой частотой транзиторных состояний.

15. Анализ сопутствующих патологий среди всех обследуемых новорожденных показал, что у более половины новорожденных диагностировали ППЦНС, в 1,5 раза меньше ВУИ, в 2,5 раза ЗВУР, конъюгационная желтуха, а в 3,5 раза меньше анемия, СДР и пневмония, которые преобладали в основной группе. Сравнительный анализ показал, что из сопутствующих патологий наиболее часто у новорожденных детей основной группы наблюдалось ЗВУР, СДР, анемия, ВУИ, пневмония, конъюгационная желтуха, ППЦНС, чем среди новорожденных детей группы сравнения.

1/3 часть обследуемых новорожденных выписаны из роддома. Больше половины их выписываются домой после проведенного курса терапии из ОПН. Среди них два случая был летальным Это были новорожденные с СД с другими ВПР и составили 5%. У всех новорожденных СД с летальным исходом были сложные комбинированные ВПР с ВПС. Большой процент детей, переведенных в ОПН возможно связано тем, что некоторые дети первой группы переведены в специализированное отделение. Это в основном отделении кардиохирургии, абдоминальной хирургии, 20% их в ОРИТ.

Сравнительный анализ показал, что наибольшее количество детей основной группы переведены в ОРИТ и что летальность наблюдалась только в основной группе по сравнению со второй группой.

Рекомендуемые практические действия:

1. Врачам первичного звена здравоохранения и медико-генетических консультаций для прогноза рождения детей с синдромом Дауна своевременно выявлять и устранять у беременных женщин факторы риска, приводящие к СД ассоциированными с другими ВПР.
2. С целью предотвращения неблагоприятных исходов необходимо взять новорожденных, родившихся с СД группу риска и в периоде адаптации уделять особое внимание на клиническое течение.
3. В последующем, проводить диспансерное наблюдения с целью своевременного выявления и коррекции отклонений в состоянии здоровья: у детей с синдромом Дауна и проводить реабилитационную терапию совместно с узкими специалистами кардиологами, невропатологами и др.).
4. Врачам первичного звена здравоохранения и медико-генетических консультаций для прогноза рождения детей с синдромом Дауна своевременно выявлять и устранять у беременных женщин факторы риска, приводящие к СД ассоциированными с другими ВПР.
5. С целью предотвращения неблагоприятных исходов необходимо взять новорожденных, родившихся с СД группу риска и в периоде адаптации уделять особое внимание на клиническое течение.
6. В последующем, проводить диспансерное наблюдения с целью своевременного выявления и коррекции отклонений в состоянии здоровья: у детей с синдромом Дауна и проводить реабилитационную терапию совместно с узкими специалистами кардиологами, невропатологами и др.).
7. Исследованы особенности клинических проявлений этих заболеваний, их диагностики и лечения. Представлены рекомендации профилактического наблюдения за детьми с СД, адаптированные для нашей страны.

8. Впервые разработан методический материал для оценки физического развития детей с трисомией 21-й хромосомы.

9. Выявлен комплекс дерматоглифических особенностей, включающий преобладание ульнарных петель в пальцевом фенотипе, диссоциацию дермальной кожи, единственную сгибательную складку мизинца поперечные складки ладоней, характерных для СД, который может быть использован с целью улучшения диагностики синдрома у детей со «стертым» фенотипом и/или у недоношенных детей с еще не сформированными характерными фенотипическими признаками.

10. Полученные данные о частоте, структуре, клинико-диагностических особенностях врожденных пороков развития и ассоциированных заболеваний у детей с СД легли в основу разработки рекомендаций специализированного профилактического наблюдения. Разработан и внедрен санитарно-просветительский бюллетень в котором изложены результаты полученного исследования.

11. Применение рекомендаций профилактического наблюдения позволит диагностировать ассоциированные с синдромом заболевания до развития необратимых последствий, проводить профилактику и лечение этих заболеваний у детей с СД, а также предотвратить появление вторичной задержки развития, обусловленной соматической патологией.

12. Специализированное медицинское наблюдение за детьми с трисомией 21-й хромосомы способно оптимизировать оказание медицинской помощи и повысить уровень соматического здоровья таких детей, что способствует их благополучному психомоторному и речевому развитию, а также успешному овладению социальными навыками. В свою очередь увеличится продолжительность жизни, а также улучшится качество жизни и уровень психолого-социальной адаптации детей

13. Врачам-генетикам при оценке результатов неонатального скрининга рекомендуется использовать метаболические показатели (уровень фенилаланина, галактозы и ТТГ) как ранние маркеры нарушенного обмена

веществ и проводить коррекцию физического и нервно-психического развития.

14. Врачам первичного звена здравоохранения и медико-генетических консультаций для прогноза рождения детей с синдромом Дауна и своевременной диагностики отклонений в состоянии их здоровья целесообразно использовать предложенный алгоритм своевременной диагностики и диспансерного наблюдения детей с синдромом Дауна.

15. Врачам-педиатрам поликлиник и домов ребенка при работе с детьми с синдромом Дауна в периоде грудного возраста следует уделять большее внимание оценке физического и нервно-психического развития, функционального состояния с целью своевременного выявления и коррекции отклонений в состоянии здоровья детей.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Указ Президента УП-4947 от 7 февраля 2017 года «О стратегии действий по дальнейшему развитию Республики Узбекистан»,
2. Постановление Президента Республики Узбекистан ПП-2650 от 2 ноября 2016 года «О мерах по дальнейшему совершенствованию системы охраны материнства и детства в Узбекистане на 2016-2020 гг.
3. Постановление Президента Республики Узбекистан ПП-3071 от 20 июня 2017 года «О мерах по дальнейшему развитию специализированной медицинской помощи населению Республики Узбекистан на 2017-2021 годы».

Основная литература.

4. Шарипова М. К. Особенности цитогенетической диагностики синдрома Дауна у детей: научное издание / М. К. Шарипова, А. А. Пак [и др.]// Педиатрия. - Ташкент, 2015. С. 212-216
6. Шарипова М.К. Компьютерная программа в пренатальной диагностике риска синдрома Дауна у беременных / М.К. Шарипова, Ш.М. Камалитдинова, З.А. Назирова, М.Ш. Босимов// Педиатрия Узбекистана: реформирование и стратегия развития: сборник тезисов Республиканской научно-практической

конференции (4-6 октября 2007 г., г. Ташкент). - Ташкент, 2007. - Том 1. - С. 297-298

7.Шарипова М.К. Роль консультативного отделения в выявлении наследственных заболеваний у детей / М.К.Шарипова, Ю.Р.Баратова// Педиатрия (узб.). - 2002. - №2. - С. 84-90.

8.Абусева А. В. Анализ мультицентрового исследования диагностики синдрома Дауна в ходе пренатального скрининга в Республике Татарстан за период 2012-2018 гг.: Тезисы VIII Съезда Российской ассоциации специалистов ультразвуковой диагностики в медицине (РАСУДМ) с международным участием (г. Москва, 2-5 октября 2019 года).

9.Абусева А. В. Фенотип плодов с синдромом Дауна, попавших в группу среднего и низкого риска по результатам пренатального скрининга I триместра по модулю FMF в Республике Татарстан: научное издание / А. В. Абусева, Л. Е. Терегулова, З. И. Вафина// Ультразвуковая и функциональная диагностика. - М., 2014. - N3 Вып.105. - С. 80

10.Айвазян Е. Б. Особенности поведения ребенка раннего возраста с синдромом Дауна во взаимодействии с матерью: феномен отказов от общения: научное издание / Е. Б. Айвазян, Г. Ю. Одиноква// Дефектология. - М., 2016. - N6. - С. 65-70

11.Айвазян Е. Б. Особенности общения ребенка раннего возраста с синдромом Дауна и его матери в зависимости от некоторых социально-демографических и психологических факторов: научное издание / Е. Б. Айвазян, Г. Ю. Одиноква, Ю. А. Разенкова// Дефектология. - М., 2017. - N5. - С. 28-35. -

12.Аксельров М. А. Сочетание кольцевидной поджелудочной железы, парастеральной диафрагмальной грыжи у новорожденных с синдромом Дауна: научное издание / М. А. Аксельров, В. А. Емельянова// Вестник хирургии им. И. И. Грекова. - СПб, 2018. - Том 177 N4. - С. 44-46.

13. Анализ необычной морфологии хромосомы 21 хориона при неразвивающейся беременности: научное издание / Т. В. Карамышева [и др.]// Медицинская генетика. - М., 2017. - Том 16 N8. - С. 41-45.
14. Анализ первичной инвалидности у детей в возрасте 0 - 3 лет в Республике Тыва за период 2016-2018 гг.: научное издание / О. А. Тыкыл-оол [и др.]// Медико-социальные проблемы инвалидности: научно-практический журнал. - Москва: ООО "Амирит". - 2020. - N 1. - С. 48-53
15. Атлантаксиальная дислокация на фоне зубовидной кости у пациентов с синдромом Дауна: 3 клинических случая и обзор литературы [Электронный ресурс]: Сборник материалов XVIII Всероссийской научно-практической конференции "Поленовские чтения" (Санкт-Петербург, 15-17 апреля 2019)// О. М. Сергеенко [и др.]. - Электрон. журн.: [б. и.]// Российский нейрохирургический журнал им. профессора А. Л. Поленова: научно-практический журнал: Изд-во "Человек и его здоровье". - 2019.
16. Баранов, В.С. Экологические и генетические причины нарушения репродуктивного здоровья и их профилактика// В.С. Баранов, Э.К. Айламазян // Журнал акушерства и женских болезней. — 2007 С. 3-10.
17. Барашнев, Ю.И. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (путеводитель по клинической генетике)// Ю.И. Барашнев, В.А. Бахарев, П.В. Новиков. — М.: «Триада-Х», 2004. — 560 с.
18. Бочков, Н.П. Вклад генетических факторов в перинатальную патологию и детскую смертность / Бочков Н.П., Лазюк Г.И. 2001. —5. —СИ- 13.
19. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник// Н.П. Бочков. — М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004. — 480 с.
20. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник// Н.П. Бочков. — 4-е изд., доп. и прераб. — М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011. — 582 с.

