

Для коментарів чи іншого зворотного зв'язку заповніть форму:  
[форма зворотного зв'язку щодо цієї версії настанови](#)

Версія цього документу для друку: <http://guidelines.moz.gov.ua/documents/2918?id=ebm00676&format=pdf>

Настанови на засадах доказової медицини.  
Створені DUODECIM Medical Publications, Ltd.

# Настанова 00676. Синдром Дауна

Автори: Tuomo Määttä, Maija Wilska  
Редактор оригінального тексту: Jukka Pekka Jousimaa  
Дата останнього оновлення: 2017-03-20

## Основні положення

- Необхідна рання діагностика проблем здоров'я, характерних для синдрому Дауна (СД) (зокрема, вроджених аномалій серця, дефектів зору і слуху, гіпотиреозу і целиакії). Це завжди вимагає обстеження в багатопрофільних клініках.
- Спостереження і лікування СД є відповідальністю первинної медичної допомоги.
- Експертні комісії з оцінки розумових та фізичних вад можуть бути залучені за потреби у досвіді і знаннях спеціаліста, наприклад, з метою реабілітації.

## Епідеміологія та етіологія

- Поширеність СД на Заході — приблизно 1 випадок на 600–900 дітей, народжених живими.
- Очікувана тривалість життя осіб із СД наразі часто більше 60 років.
- Причиною СД у 95% випадків є трисомія 21 пари хромосом, зрідка мозаїцизм і в 1–2% випадків причиною є транслокація, що може бути успадкована від батьків.
- Фінське дослідження продемонструвало, що у випадку наступних вагітностей частота рецидиву серйозної хромосомної аномалії, що викликає вади розвитку, складає 2,3% для жінок до 35 років та 8,2% для жінок старше 35 років.

## Пренатальна діагностика та консультивання [Доказ 102445] [A]

- Див. також [Настанова 00563] [Скринінг хромосомних ано...]: Скринінг хромосомних аномалій плоду
- Фетальний хромосомний скринінг виявляє 60–70% випадків СД.
- Рішення щодо переривання або збереження вагітності повинно повністю прийматися сім'єю. Члени сім'ї можуть висловити бажання підготуватися до народження дитини з інвалідністю або обрати переривання вагітності.
- Лікар має бути готовим надати сім'ї неупереджену і комплексну інформацію щодо синдрому і служб, доступних для таких дітей
  - Чимало дітей і дорослих із СД живуть активним життям за достатньої підтримки їхньої незалежності.
  - Таким чином, тільки у виключних випадках «лікування» СД має за мету усунення страждань ураженого індивідуума, але наголос робиться більше на тому, як зацікавлені особи (перш за все, батьки) почуваються і реагують на ситуацію, і в чому є необхідність стосовно догляду і реабілітації з урахуванням їхньої вартості.

## Ріст

- Діти із СД нижчого зросту, їхній обвід голови менший, порівняно із загальною популяцією. Доступні графіки росту для дітей із СД.
- СД асоціюється зі схильністю до ожиріння. Факторами, що цьому сприяють, є дієтичні звички, гіподинамія і можливий гіпотиреоз.
- Цільовою масою тіла при СД має бути маса, що розглядається, як нормальна для здорових дітей відповідного зросту.
- Використання антиоксидантів або великих доз вітамінів не впливає на ріст і розвиток.
- Жінки з СД мають знижену фертильність, чоловіки — безплідні.

## Розвиток

- Розвиток і дозрівання мозку сповільнені, особливо мозочка та фронтальних часток.
- Проблеми із робочою, слуховою пам'яттю, виконавчими функціями, увагою та навчанням є дуже поширеними.

- Майже всі уражені особи мають дефекти мовних навичок.
- Моторні навички також розвиваються повільно.
- У більшості осіб із СД наявність інтелектуального дефіциту класифікується як помірна, але ступінь інтелектуального дефіциту є різною - від незначного до тяжкого.

## Поширені проблеми здоров'я

- Проблеми здоров'я, що є більш поширеними, ніж у загальній популяції, включають:
  - вроджені аномалії серця
  - атрезії шлунково-кишкового тракту
  - порушення слуху та зору
  - лейкоз
  - гіпотиреоз
  - целиакію
  - м'язово-скелетні порушення
  - порушення пам'яті з ранньою маніфестацією
- Усі проблеми зі здоров'ям мають рано діагностуватися і ефективно лікуватися для забезпечення оптимальних результатів лікування.

### Аномалії серця ДОКАЗ [C] [06078]

- Вроджені аномалії серця спостерігаються у 40–50% дітей із СД. Найпоширенішими є дефект передсердно-шлуночкової перегородки, дефект міжшлуночкової перегородки, відкрита артеріальна протока та тетрада Фалло.
  - Усі діти, у яких підозрюється СД, підлягають ехокардіографічному обстеженню та ЕКГ-дослідженню впродовж перших тижнів життя. Якщо новонароджена дитина має симптоми, підозрілі щодо вади серця, ехокардіографія має бути виконана до виписки з лікарні.
  - Дефект передсердно-шлуночкової перегородки призводить, особливо у дітей із СД, до розвитку легеневої гіпертензії. Хірургічна корекція вади стає неможливою після того, як розвинулась легенева гіпертензія. Іноді хірургічне втручання має бути виконане до 3-місячного віку, зазвичай до 6 місяців.

Результат хірургічного втручання зазвичай хороший, функціональна ємність покращується, смертність зменшується і очікувана тривалість життя продовжується.

- Антибіотикопрофілактика ендокардиту має призначатися перед усіма інвазивними процедурами, включаючи видалення зубного каменю. Див. настанова 00093 [Профілактика бактеріальн...].
- Мітральна і аортальна регургітація можуть розвинутися у молодому віці внаслідок дисплазії сполучної тканини.

## Дефекти зору

- Недостатність акомодатції є поширеною серед новонароджених та малих дітей. Біфокальні окуляри покращують ближній зір дитини.
- Дефекти рефракції, що зазвичай коригуються окулярами, налічуються у більше ніж половини дітей і підлітків, як і у дорослих.
- Косоокість, амбліопія та кератоконус більш поширені, ніж у загальній популяції.
- Вроджені катаракти трапляються час від часу, часткове помутніння кришталика — часто, починаючи з 20–30 років і старше, і з віком стає більш поширеним.
- Необхідне регулярне обстеження очей у офтальмолога, починаючи з 6-місячного віку і надалі впродовж усього життя.

## Дефекти слуху

- Приблизно у 60% дітей із СД дагностують дефекти слуху.
- Найпоширенішою проблемою є порушення слуху через ексудативний отит.
- Дослідження слуху у дітей із СД має починатися впродовж першого року життя і проводитися надалі щороку в дитинстві для оптимізації розвитку мовлення.
- У дорослих дослідження слуху рекомендоване кожних 3 роки, оскільки кохлеарна дегенерація і погіршення слуху можуть розпочатися з 20–30-річного віку.
- Слуховий апарат у дитинстві полегшує вивчення мови. Гарні результати також отримані при використанні кохлеарних імплантів.

## Розлади центральної нервової системи

- Приблизно 3% дітей мають інфантильні спазми. Частота епілепсії збільшується до 30% у подальшому житті.
  - Обстеження і лікування має проводитися за загальними рекомендаціями.
- Приблизно половина дітей дошкільного віку із СД мають апное сну, що є результатом порушення як структури дихальних шляхів, так і розладів ЦНС.
- Порушення пам'яті починаються значно раніше, ніж у загальній популяції. Після 40 років у кожної особи із СД виявляються нейропатологічні зміни, характерні для хвороби Альцгеймера. Здатність до повсякденної активності, працевлаштування та занять у вільний час поступово зменшується, починаючи приблизно з 40 років і надалі. Спостереження за цими навичками допоможе в діагностиці та лікуванні порушень пам'яті.
- Церебральні інфаркти є поширеним явищем.

## Розлади імунної системи

- СД асоціюється з імунологічними розладами. Спостерігається підвищена сприйнятливості до інфекцій. Частота інфекцій респіраторного тракту та вуха є високою. Причиною слизових виділень, закладеності та загалом "грудних симптомів" є скоріше вузькі дихальні шляхи та аномальна структура слизових оболонок, ніж інфекція.
- Ризик лейкозу в ранньому дитинстві підвищений, зокрема, серед дітей, у яких була лейкемоїдна реакція (лейкоцитоз, наявність мієлобластів та гепатоспленомегалія) впродовж неонатального періоду або грудного віку (частота 10%), причиною чого є транзиторна дисфункція кісткового мозку.
- Пересічний об'єм еритроцитів (ПОЕ) часто дещо підвищений — причина залишається невідомою.
- Частота аутоімунних захворювань, таких як тиреоїдит, целиакія, діабет - підвищена. Псоріаз, вогнищева алопеція і ревматоїдний артрит також є більш поширеними, ніж у загальній популяції.

## Гіпотиреоз

- Гіпотиреоз є поширеним явищем і частота збільшується з віком. Найбільш поширеною причиною є аутоімунний тиреоїдит.

- Моніторинг не може базуватися на клінічній картині, необхідні регулярні лабораторні дослідження. Значна поширеність субклінічного гіпотиреозу є особливою рисою СД: Рівень ТТГ підвищений, але вільний Т4 в межах норми у 30% осіб. У третині випадків субклінічний гіпотиреоз регресує спонтанно, але може також передувати захворюванню щитоподібної залози, і лабораторний моніторинг має виконуватись у таких випадках частіше.
- Рекомендації щодо графіку моніторингу:
  - Визначення ТТГ у віці 12 місяців. У випадку нормального результату, визначення ТТГ кожні 2 роки впродовж життя.
  - Якщо рівень ТТГ підвищений, перевіряється рівень вільного Т4 і розпочинається замісна терапія тироксином або обстеження і моніторинг проводяться відповідно до локальних настанов.

*Коментар експерта.* Міжнародна непатентована назва лікарського засобу тироксин - левотироксин натрій

## Гастроінтестинальні розлади

- Вроджені аномалії, особливо атрезії, є поширеними і потребують раннього хірургічного втручання.
- Закрепи є дуже поширеними і лікуються дієтою та, за необхідності, медикаментозно. Болісне пошкодження слизової анального каналу може призвести до тривожності, пов'язаної з дефекацією та посилити закрепипи.
- Однією із можливих причин закрепів може бути хвороба Гіршпрунга.
- Целіакія визначається у 6–7% обстежуваних, але симптоми наявні тільки у 0,8–3% осіб із СД. Скринінг пропонується для усіх дітей із СД. Обстеження показане за появи найменших симптомів; виконується визначення анти-ендоміозинових та анти-трансглютаміназних антитіл і, за необхідності, біопсія тонкого кишківника [Настанова 00192 Целіакія].
- Приблизно у п'ятої частини розвивається жовчнокам'яна хвороба вже у дитинстві. Хірургічне втручання не завжди необхідне. Невеликі камені жовчного міхура можуть зникнути спонтанно.

## Здоров'я зубів та ротової порожнини

- Наявність СД сприяє захворюванням пародонту. Оскільки це обумовлено імунологічними аномаліями, належна гігієна ротової порожнини є тільки частково ефективним превентивним заходом. Дієта відіграє важливу роль у здоров'ї ротової порожнини. Важливими є регулярні огляди у стоматолога або стоматолога-гігієніста.
- Антибіотикопрофілактика повинна призначатися за наявності вад серця. Див. настанова 00093 [Профілактика бактеріальн...].

## М'язово-скелетні розлади

- Суглоби є гіпермобільними, м'язи — гіпотонічними.
- Лікування плоскостопості зазвичай вимагає лише ортопедичного взуття, взуттєві устілки можуть використовуватися за необхідності.
- Вивих стегна поширений серед дітей віком до 10 років, вивих надколінника — навіть у більш пізньому віці. Консультація хірурга-ортопеда проводиться за необхідності.
- Немає необхідності в обмеженні фізичної активності та спорту.
- Аномально збільшений простір між двома верхніми шийними хребцями сприяє гіпермобільності суглоба у 10–40% осіб із СД. Приблизно 2% демонструють симптоми компресії спинного мозку, симптоми включають проблеми при ході та рухах руками, біль у шиї та нетримання сечі. Ці пацієнти мають бути направлені на неврологічне або нейрохірургічне обстеження.

## Поведінка і ментальне здоров'я

- Аутистичні риси визначаються майже у 10% осіб із СД.
- Тяжкі порушення психіки та поведінки спостерігаються у 18–38% дітей з СД, що є все ж меншим, ніж серед дітей з іншими вадами розвитку. Рисперидон може бути застосований у випадку тяжких поведінкових розладів. Початкова доза має бути низькою, підвищення дози — поступове.
- Депресія у 2–3 рази поширеніша, ніж за наявності інших вад розвитку. Симптоми включають абстрагування, сльозливість, втрату апетиту, розлади сну та перепади настрою. Гіпотиреоз та апное сну мають розглядатися в якості диференційного діагнозу. Серотонінергічні препарати є ліками першої лінії.

## Реабілітація [доказ 06221 D] [доказ 06688 C]

- Реабілітація має бути індивідуалізованою та цілеспрямованою.
- Реабілітація базується на програмі, складеній мультидисциплінарною командою разом із батьками. Програма має переглядатися кожні 1–3 роки.
- Доступні різноманітні гранти та грошова допомога.
- Раннє втручання для посилення комунікації, наприклад введення мови жестів для підтримки мовлення, покращує мовний розвиток. Мова жестів має вивчатися обома батьками та іншими близькими до дитини людьми. Виховання дитини має бути чітким і послідовним.
- Індивідуальна терапія (часто розмовна терапія, але також психотерапія, трудотерапія та/або музична терапія, якщо доречно) є часто рекомендованим типом реабілітації для осіб із тяжким ступенем інвалідності.
- Може бути доступним тренінг з професійної адаптації.
- Відвідування дитячого садка може бути частиною реабілітації.
- Індивідуалізоване шкільне навчання, зазвичай, проводиться в малих групах під керівництвом асистента. У деяких випадках освіта можлива в загальноосвітній школі за спрощеною програмою. Законодавство щодо віку початку шкільного навчання та тривалості і обов'язкової освіти є різним залежно від країни.

## Пов'язані ресурси

- Кокранівські огляди [пов'язані 00558] [Down's syndrome – Relate...](#)
- Інші огляди доказових даних [пов'язані 00558] [Down's syndrome – Relate...](#) [доказ 05765 C]
- Інтернет-ресурси [пов'язані 00558] [Down's syndrome – Relate...](#)

## Настанови

- [Настанова 00563](#). Скринінг хромосомних аномалій плоду.
- [Настанова 00093](#). Профілактика бактеріального ендокардиту.
- [Настанова 00192](#). Целиакія.



## Доказові огляди Duodecim

- [Доказовий огляд 02445](#). Prediction of Down's syndrome in second trimester by screening.  
Дата оновлення: 2018-01-12  
Рівень доказовості: A  
Резюме: Second trimester screening with double or triple analytes from serum yields a nearly 70% detection rate for Down's syndrome.
- [Доказовий огляд 06078](#). Cardiovascular exercise programs for people with Down syndrome.  
Дата оновлення: 2008-06-24  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Programs designed to improve cardiovascular fitness may be beneficial among people with Down syndrome.
- [Доказовий огляд 06221](#). Health services for persons with intellectual disability.  
Дата оновлення: 2017-07-16  
Рівень доказовості: D  
Резюме: There is insufficient evidence on the effectiveness of organisational interventions targeting the health services of persons with an intellectual disability and concurrent physical or mental problems.
- [Доказовий огляд 06688](#). Aerobic exercise programmes in adults with Down syndrome.  
Дата оновлення: 2010-07-26  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Aerobic exercise training programmes may improve work performance outcomes in adults with Down syndrome, but cardiorespiratory measures seem not to improve.
- [Доказовий огляд 05765](#). Pharmacological interventions for epilepsy in people with intellectual disabilities.  
Дата оновлення: 2015-11-02  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Antiepileptic drugs may be effective in reducing seizure frequency in people with epilepsy and intellectual disability.

Авторські права на оригінальні тексти належать Duodecim Medical Publications, Ltd.

Авторські права на додані коментарі експертів належать МОЗ України.

Published by arrangement with Duodecim Medical Publications Ltd., an imprint of Duodecim Medical Publications Ltd., Kaivokatu 10A, 00100 Helsinki, Finland.

---

Ідентифікатор: ebm00676    Ключ сортування: 032.010    Тип: EBM Guidelines

---

Дата оновлення англomовного оригіналу: 2017-03-20

---

Автор(и): Tuomo Määttä/Maija Wilks    Автор(и) попередніх версій статті: Hannu Westerinen    Редактор(и): Jukka Pekka Jousimaa  
Видавець: Duodecim Medical Publications Ltd    Власник авторських прав: Duodecim Medical Publications Ltd

---

Навігаційні категорії  
EBM Guidelines    Paediatrics    Genetics

---

### Ключові слова індексу

mesh: Down Syndrome    DS    mesh: Developmental Disabilities    developmental disability    DD    mesh: Vision  
mesh: Cryptorchidism    mesh: Celiac Disease    mesh: developmental disabilities services    mesh: Antioxidants  
mesh: Chromosome Aberrations    mesh: Hypothyroidism    mesh: Pregnancy    mesh: Depression    mesh: Rehabilitation  
mesh: follow-up testing    mesh: Dementia    mesh: Growth    mesh: Leukemia    mesh: early rehabilitation  
mesh: hypothyroidism, subclinical    mesh: Disabled Persons    mesh: Sign Language    mesh: Mass Screening

---

mesh: Constipation   mesh: Heart Defects, Congenital   mesh: Translocation, Genetic   mesh: T4 free   mesh: Thyrotropin  
icpc-2: A90   speciality: Genetics   speciality: Paediatrics