

Аналіз рівня поінформованості лікарів різних спеціальностей про сучасні методи надання медико-соціальної допомоги людям з синдромом Дауна

Ю.П. Вдовиченко, Н.Г. Горovenko, О.Г. Євсеєнкова

Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, м. Київ

У статті проаналізовано результати опитування щодо поінформованості та рівня сприйняття лікарями різних спеціальностей медико-соціальних проблем при синдромі Дауна. Опитано 270 лікарів різних спеціальностей: 37 генетиків, 49 педіатрів, 56 сімейних лікарів та 128 лікарів інших спеціальностей. Усім опитуваним було запропоновано анонімну анкету, яка складалася з 20 запитань щодо медико-соціальних аспектів допомоги людям з синдромом Дауна. Аналіз поінформованості та рівня сприйняття лікарями різних спеціальностей медико-соціальних проблем при синдромі Дауна, проведений під час даного дослідження, свідчить про необхідність підвищення обізнаності лікарів щодо можливості ефективної медичної допомоги, раннього втручання з досягненням суттєвого рівня соціальної адаптації дітей, підлітків і дорослих з синдромом Дауна.

Ключові слова: синдром Дауна, медико-соціальна допомога людям з синдромом Дауна, післядипломна підготовка лікарів різних спеціальностей.

Якість життя людини з особливими потребами є своєрідним індикатором ступеня цивілізованості суспільства, його зрілості. Невід'ємне право людини на повноцінний розвиток може реалізовуватись лише у разі створення належних умов. Для осіб з синдромом Дауна – це вирішення комплексу проблем, пов'язаних зі своєчасною діагностикою порушень здоров'я та їх лікуванням, розробкою форм і методів навчання, адаптованих до особливих можливостей дитини, соціальною підтримкою та інтеграцією у суспільне життя. Від усвідомлення цих проблем лікарями різних спеціальностей залежить і можливість адекватного їхнього вирішення.

За останні півстоліття дослідження генетичної природи та змін в організмі людини з синдромом Дауна дозволили зрозуміти особливості стану здоров'я осіб з додатковою хромосомою 21, розробити способи хірургічної та медикаментозної допомоги народженим живими дітям, методи прекоцепційної та пренатальної діагностики. Частота синдрому Дауна залишається приблизно сталою (1 на 600–700 новонароджених) в різних країнах, кліматичних зонах і не залежить ні від расової чи релігійної приналежності, ні від матеріального статку та способу життя батьків. Кожного року в Україні народжується близько 450 таких дітей. Поступове поліпшення якості і збільшення тривалості життя людей з синдромом Дауна, сучасні можливості ефективної реабілітації та соціальної адаптації [1, 2] породжують нові проблеми етичного та соціально-економічного характеру. У світі зростає число молодих людей з синдромом Дауна, які отримали доступ до адекватної ефективної освіти, завдяки чому вони досягають більш високого рівня грамотності та навичок спілкування, мають суспільно корисну і добре оплачувану роботу, значною мірою контролюють своє життя. Ураховуючи, що тривалість життя людей з синдромом Дауна

на відносно висока і протягом життя вони потребують спеціального медичного догляду, є нагальна потреба в постійному підвищенні інформованості лікарів про сучасні методи надання медико-соціальної допомоги людям з синдромом Дауна.

Мета дослідження: проаналізувати поінформованість та рівень сприйняття лікарями різних спеціальностей медико-соціальних проблем при синдромі Дауна.

МАТЕРІАЛИ ТА МЕТОДИ

Було проведено опитування 270 лікарів, які проходили післядипломне навчання в Національній медичній академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика у 2014 році. З них: 111 слухачів – лікарі-інтерни, 159 – лікарі зі стажем роботи до 10 років (82 особи) та більше 10 років (77 осіб), що за спеціальностями склали: 49 – лікарі-педіатри, 56 – сімейні лікарі, 37 – лікарі-генетики та 128 – лікарі інших спеціальностей.

Лікарям була запропонована анонімна анкета, що складалася з 20 запитань щодо етіології виникнення синдрому Дауна, його основних фенотипічних характеристик, методів пренатальної та постнатальної діагностики, можливості лікування соматичних порушень. Також лікарям були запропоновані питання морально-етичного характеру.

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ

У цілому більшу кількість правильних відповідей дали лікарі-інтерни. Також точніше лікарі відповідали на запитання, до яких подавались можливі варіанти відповідей. Так, на запитання: «Що таке синдром Дауна?» (синдром Дауна – це трисомія по хромосомі 21) – правильну відповідь дали 98% слухачів, 2% дали іншу відповідь. Тобто 5 лікарів з 270 не були впевнені щодо генетичних причин виникнення даного синдрому, який є на сьогодні найбільш відомою та вивченою хромосомною патологією.

На запитання про відмінності хвороби Дауна і синдрому Дауна більш точну назву – «синдром Дауна» навели 64% опитаних, хоча 36% вважають прийнятною назву «хвороба Дауна», від якої, як і від терміну «монголізм», уже в усьому світі відмовились.

Було виявлено низький рівень обізнаності щодо формулювання форм синдрому відповідно до Міжнародної класифікації хвороб 10-го перегляду. Так, правильну відповідь (Q90.0 – Трисомія 21, мейотичне нерозходження, Q90.1 – Трисомія 21, мозаїцизм (мітотичне нерозходження), Q90.2 – Трисомія 21, транслокація та Q90.9 – Синдром Дауна неуточнений) дало 22% лікарів, переважно генетики. Інші лікарі або давали частково правильні відповіді (регулярна трисомія, мозаїчна, транслокаційна форма), або використовували довільні терміни (проста повна трисомія, типове потроєння та ін.).

Діагностика синдрому Дауна навіть в осіб різних етнічних груп не викликає особливих труднощів для

досвідченого лікаря, і клінічний діагноз часто встановлюють уже в пологовому будинку. До характерних ознак належать: м'язова гіпотонія, брахіцефалія, епікант та косий розріз очних щілин, плями Брушфільда, косоокість, помутніння кришталика, пласке перенісся, малий розмір ротової порожнини, товсті губи з радіальною складчатістю, потовщений язик з глибокими борознами («складчастий язик»), вузьке піднебіння, маленький «гудзикоподібний» ніс, деформовані, низько розташовані і зміщені назад вухні раковини, надлишок шкіри на шиї новонародженого, короткі та широкі руки і стопи, шкірні синдактилії, клинодактилія мізинця, єдина складка на мізинці, єдина чотириохпальцева складка на долоні, збільшений проміжок між 1-м та 2-м пальцями ніг, розхитаність суглобів, відсутність рефлексу Моро [3, 4]. Дане дослідження виявило, що лікарям було складно перерахувати основні фенотипічні ознаки синдрому Дауна, в той час як саме ці ознаки є підставою для клінічного діагнозу синдрому у дитини. Найбільші труднощі це запитання викликало у лікарів загальної практики-сімейних лікарів (10% з яких не навели жодної фенотипічної ознаки, притаманної людям з синдромом Дауна).

Певні розбіжності у відповідях мали місце при визначенні переліку необхідних досліджень, на підставі яких лікар на пренатальному етапі може запідозрити синдром Дауна, та терміну вагітності для їхнього застосування. Відомо, що за міжнародними рекомендаціями скринінг I триместра має включати: аналіз віку матері, проведення ультразвукової ехографії комірцевого простору плода та вимірювання вмісту в материнській сироватці хоріонічного гонадотропіну (β -hCG) та асоційованого з вагітністю білка плазми А (РАРР-А). Урахування усіх цих показників під час скринінгу дозволяє виявляти синдром Дауна у плода у 82–87% випадків вже у I триместрі вагітності. Скринінг у II триместрі (квадро-тест) має включати аналіз ризиків, пов'язаних з віком матері, а також вимірювання вмісту в материнській сироватці β -hCG, некон'югованого естріолу, альфа-фетопротеїну та показників інгібіну. Показники виявлення синдрому Дауна під час скринінгу II триместра – 80%. Інтегрований скринінг, а саме – комбінація скринінгу I та II триместрів, дозволяє виявляти синдром Дауна у плода у близько 95% випадків. Лікарі мають знати, що 5% результатів таких скринінгових тестів є хибнопозитивними, тому будь-які проведені додаткові обстеження можуть уточнити приблизний діагноз [5]. Результати цього дослідження засвідчили, що правильно визначили методи дослідження для діагностики синдрому Дауна у плода під час вагітності 63% лікарів. Як вірогідні 60% лікарів виділили інвазивні методи діагностики (біопсія хоріона, амніоцентез з подальшим каріотипуванням), 38% – показники УЗ-дослідження і лише 12% лікарів перевагу надали біохімічним методам.

Щодо необхідності обов'язкового застосування цитогенетичного дослідження як основного лабораторного методу для підтвердження клінічного діагнозу, правильну відповідь дали лише 41% лікарів. Тобто більше половини лікарів не знають про необхідність дослідження каріотипу для встановлення діагнозу синдрому Дауна, хоча отримані результати хромосомного аналізу є підґрунтям для медико-генетичного консультування родини та розрахунку генетичного ризику і прогнозу щодо народження дитини в подальшому.

Важливо, щоб клініцисти були обізнані щодо реальних можливостей інтеграції осіб з синдромом Дауна у суспільство, а спосіб подання інформації батькам та родичам осіб з синдромом Дауна про ці можливості мав недирижуваний характер. Тобто під час консультування лікар має займати нейтральну позицію по відношенню до інформації, яка подається, а не виходити з власних суджень та емоцій з метою забезпечення підтримки і поваги до особистих цінностей та

рішень пацієнтів і членів їхніх родин. Лікарям необхідно постійно пам'ятати про застосування збалансованого підходу до інформування родини, тобто поряд з медичною інформацією щодо клінічних аспектів синдрому надавати дані про існуючі на сьогодні можливості соціальної реабілітації людей з синдромом Дауна, про їхні здібності та потенціал [6]. Тому цікавими і важливими для подальшого аналізу були відповіді на запитання про дії лікаря під час консультування родини, в якій у плода під час вагітності виявлено ознаки синдрому Дауна. Так, більше 70% опитуваних правильно вважають за необхідне пояснення генетичної природи синдрому Дауна, основних медичних проблем, на які необхідно в першу чергу звернути увагу після народження дитини з синдромом Дауна та надання інформації про позитивні перспективи для дитини під час виховання її в родині. У той самий час 26% налаштовані на надання інформації про позитивні перспективи для дитини у разі утримання її у спеціальному закладі, а близько 60% лікарів мають намір обговорювати умови, при яких можливе переривання вагітності.

У відповіді на запитання про дії лікаря під час консультування родини, в якій щойно народилася дитина з синдромом Дауна, більшість опитуваних правильно надали перевагу поясненню основних медичних проблем, на які необхідно в першу чергу звернути увагу після народження дитини з синдромом Дауна, та донесення до батьків інформації про можливі позитивні перспективи для дитини у разі виховання її в родині. Переважна більшість лікарів правильно вважає за необхідне інформувати про координати існуючих в даній місцевості батьківських організацій, що надають підтримку родинам, в яких виховуються діти з синдромом Дауна. Половина опитуваних вважає важливим пояснити батькам генетичну природу синдрому Дауна та описати можливі ускладнення під час виховання дитини з синдромом Дауна, а також про можливі внутрішньородинні конфлікти.

Лікарі правильно перерахували супутню патологію при синдромі Дауна та медичні проблеми, що впливають на процеси соціальної адаптації дітей та підлітків з синдромом Дауна.

На запитання про фактори, які підвищують ризик народження дитини з синдромом Дауна, більшість лікарів правильно відзначили вік матері (87%), вік батька (28%) та наявність родича з транслокаційною формою синдрому Дауна (47%). Однак 63% лікарів відзначили і наявність родича з повною формою синдрому Дауна, що не є правильним. До того ж частина опитуваних лікарів вважають, що до таких факторів можна віднести і роботу з токсичними речовинами (30%), зловживання алкоголем (22%) та перенесені інфекційні захворювання у перші тижні вагітності (21%), хоча, за даними сучасної літератури, формування аномальних гамет може відбуватись незалежно від способу життя та стану здоров'я, звичок і рівня освіти та соціального статусу особи.

На сьогодні добре відомо, що жінки з синдромом Дауна можуть народжувати здорових дітей (50%), однак ризик народження ними дитини з синдромом Дауна складає теж 50%. Також у дітей, що народжені від матерів з синдромом Дауна значно підвищується ризик формування інших вроджених аномалій [7]. Саме тому жінки з синдромом Дауна, повинні бути своєчасно інформовані про необхідність отримання консультації лікаря з обговоренням персонального ризику щодо майбутніх вагітностей. Однак для лікарів, що взяли участь в анкетуванні, запитання про те, чи можуть жінки з синдромом Дауна народити дитину без синдрому Дауна, виявилось складним. Так, лише 64% опитуваних дали правильну відповідь, 18% – неправильну відповідь, 18% не знали, що відповісти.

Ще більш складним було запитання: «Чи характерна для чоловіків з синдромом Дауна сексуальна агресія?». Переважна більшість лікарів не змогла відповісти на це запитання.

Відомо, що чоловіки з синдромом Дауна є безплідними, стерильними. На сьогодні описані випадки народження дітей, батьками яких були чоловіки з синдромом Дауна [8]. Агресія як така не притаманна людям з синдромом Дауна. Зазвичай вони ласкаві та товариські. Однак як і звичайні люди вони мають свій характер та зміни настрою. З іншого боку, особи з синдромом Дауна можуть мати більші прояви консерватизму у своєму характері, більшу чутливість та вразливість. У порівнянні з підлітками без синдрому Дауна вони мають проблеми у сприйнятті інформації щодо інтимних стосунків [9]. До того ж прояви агресії можуть виникати як наслідок негативного досвіду спілкування з соціумом або бути спричинені ускладненнями епілептичних нападів. Усе це необхідно враховувати і проводити інформативно-пояснювальну роботу з особами з синдромом Дауна, що дозволить заздалегідь запобігти можливим спалахам агресивної поведінки.

Сучасною інформацією про максимальну тривалість життя у людей з синдромом Дауна (60–65 років, а не 15–45 років, як зазначали раніше) при своєчасній корекції медичних проблем [1, 2] володіли лише 24% опитуваних. Тобто 76% лікарів не обізнані щодо інформації про існуючі методи раннього втручання та успіхи в медико-соціальній реабілітації людей з синдромом Дауна [10, 11] і, у свою чергу, не зможуть донести цю інформацію до родин, в яких народилися діти з синдромом Дауна.

Можливість соціальної адаптації людини з синдромом Дауна визнають 93% лікарів. Однак при цьому подання лікарем інформації про наявність у плода чи дитини синдрому Дауна батькам або членам родини має переважно директивно негативний характер і частіше спрямовує батьків на переривання вагітності (55%).

Суб'єктивне відношення до осіб з синдромом Дауна під час спілкування у більшості лікарів нейтральне (74%) або позитивне (19%). Лише у 3% виникає негативна реакція, що само по собі є неприйнятним для людини, яка працює лікарем.

Низькі показники негативного відношення до осіб з синдромом Дауна (3%) ідуть дещо врозріз з реакцією лікаря на можливість звістку про наявність цього синдрому у власної дитини під час вагітності: перервати вагітність хотіли б 55%, а зберегти вагітність та виховувати в родині – 28%. Слід зазначити, що зі 148 лікарів, що вважали за необхідне перервати вагітність, практично всі були жіночої статі, 54 (37%) – віком до 30 років.

На запитання: «Чи змогли б Ви всиновити (удочерити) дитину з синдромом Дауна?» 58% опитуваних відповіли

«ні», 39% не змогли визначитися з відповіддю, і лише 3% були готові зробити це. За кордоном навпаки, родини, що збираються всиновлювати дитину з особливими потребами, більшу увагу звертають саме на дітей, які мають синдром Дауна. Це зумовлено більшими можливостями адаптування та соціалізації таких дітей, урахування їхніх рис характеру (лагідність, доброзичливість, відкритість та наївність, слухняність, вираженість рухів та міміки, рухливість, спрямованість до активного спілкування в родині та інше).

ВИСНОВКИ

1. Аналіз поінформованості та рівня сприйняття лікарями різних спеціальностей медико-соціальних проблем при синдромі Дауна, проведений під час даного дослідження, свідчить про необхідність підвищення обізнаності лікарів щодо можливості ефективної медичної допомоги, раннього втручання з досягненням суттєвого рівня соціальної адаптації дітей, підлітків і дорослих з синдромом Дауна.

2. Люди з синдромом Дауна потребують медичної допомоги з приводу соматичних змін у межах стандартів, які здійснюються по відношенню до людей без даного синдрому, однак протягом життя у них можуть виникати певні медичні проблеми, що трапляються з набагато більшою частотою, ніж у людей без синдрому. Це обґрунтовує необхідність використання спеціальних клінічних настанов та протоколів, що враховують усі потреби осіб з синдромом Дауна та членів їхніх родин у медичному супроводі, який передбачає впровадження програм з реабілітації і соціальної адаптації. Так, вчасно застосоване медичне втручання дозволить запобігти або виликувати патологічні стани та хвороби, що можуть зумовити підвищену захворюваність і смертність у випадку їхнього ігнорування. Саме тому сучасні лікарі різних спеціальностей мають бути ознайомлені з такими настановами та клінічними протоколами, вільно володіти знаннями про етіологію та патогенез синдрому Дауна, асоційовані медичні ускладнення та їхню поширеність у різних вікових групах, можливості сучасної медико-соціальної реабілітації та вміти у доступному вигляді донести цю інформацію до людей з синдромом Дауна та членів їхніх родин.

3. Вирішенню зазначених вище проблем буде сприяти написання адаптованої настанови і уніфікованого клінічного протоколу, які врахують результати, що були отримані в даному дослідженні. Наразі ці документи вже розроблені і проходять затвердження.

Анализ уровня информированности врачей разных специальностей о современных методах оказания медико-социальной помощи людям с синдромом Дауна

Ю.П. Вдовиченко, Н.Г. Горovenko, Е.Г. Евсеенкова

В статье проанализированы результаты опроса осведомленности и уровня восприятия врачами различных специальностей медико-социальных проблем при синдроме Дауна. Опрошено 270 врачей разных специальностей: 37 генетиков, 49 педиатров, 56 семейных врачей и 128 врачей других специальностей. Всем опрошиваемым была предложена анонимная анкета, состоящая из 20 вопросов по медико-социальным аспектам помощи людям с синдромом Дауна. Анализ осведомленности и уровня восприятия врачами различных специальностей медико-социальных проблем при синдроме Дауна, проведенный во время данного исследования, свидетельствует про необходимость повышения осведомленности врачей о возможности эффективной медицинской помощи, раннего вмешательства с достижением существенного уровня социальной адаптации детей, подростков и взрослых с синдромом Дауна.

Ключевые слова: синдром Дауна, медико-социальная помощь людям с синдромом Дауна, последипломная подготовка врачей разных специальностей.

Analyzing Different Specialist Doctors Competence in Applying Modern Methods of Rendering Medical and Social Aid to People with Down Syndrome

Yu.P. Vdovichenko, N.G. Gorovenko, E.G. Ievseienkova

The paper deals with the survey findings as for the different specialist doctors awareness and perception of medical and social problems of people with Down syndrome. There were interviewed 270 different specialist doctors, among them 37 geneticists, 49 pediatricians, 56 family doctors and 128 doctors of other specialties. All the interviewees were offered anonymous questionnaire survey, every questionnaire consisted of 20 schedule items on the aspects of health and social care to people with Down syndrome. The performed analysis showed the need to raise doctors competence in rendering effective medical care, early intervention in order to accord children, adolescents and adults with Down syndrome a significant social adaptation.

Key words: Down syndrome, medical and social care to people with Down syndrome, postgraduate education of different specialist doctors.

Сведения об авторах

Вдовиченко Юрий Петрович – Кафедра акушерства, гинекологии и перинатологии Национальной медицинской академии последипломного образования имени П.Л. Шупика, 04112, г. Киев, ул. Дорогожицкая, 9

Горовенко Наталия Григорьевна – Кафедра медицинской и лабораторной генетики Национальной медицинской академии последипломного образования имени П.Л. Шупика, 04112, г. Киев, ул. Дорогожицкая, 9; тел.: (044) 205-48-13. E-mail: medgen2010@ukr.net

Евсеев Елена Геннадьевна – Кафедра медицинской и лабораторной генетики Национальной медицинской академии последипломного образования имени П.Л. Шупика, 04112, г. Киев, ул. Дорогожицкая, 9; тел.: (044) 205-48-13. E-mail: medgen2010@ukr.net

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Brown R. Quality of life-Ageing and Down syndrome / R. Brown, J. Taylor, B. Matthews // Down Syndrome Research and Practice. – 2001. – Vol. 6 (3). – P. 111–16.
2. The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counseling / E.J. Glasson, S.G. Sullivan, R. Hussain [et al.] // Clin. Genet. – 2002. – Vol. 62 (5). – P. 390–3.
3. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика, 4-е изд. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 544 с.
4. Наследственные болезни: национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
5. Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the society of genetic counselors / K.B. Sheets, B.G. Crissman, C.D. Feist [et al.] // J Genet. Couns. – 2011. – Vol. 20 (5). – P. 432–41.
6. Balanced information about Down syndrome: what is essential? / K.B. Sheets, R.G. Best, C.K. Brasington [et al.] // Am. J. Med. Genet. A. – 2011. – Vol. 155A (6). – P. 1246–57.
7. Van Dyke D.C. Issues of sexuality in Down syndrome / D.C. Van Dyke, D.M. McBrien, A. Sherbondy // Down Syndrome Research and Practice. – 1995. – Vol. 3 (2). – P. 65–9.
8. Fertility in men with Down syndrome: a case report // M. Pradhan, A. Dalal, F. Khan [et al.] // Fertil Steril – 2006. – Vol. 86 (6). – P. 1765.e1-3.
9. Грозная Н.С. От школы к взрослой жизни. Обзор зарубежных подходов // Синдром Дауна. Междисциплинарный научно-практический журнал. – 2008. – № 1. – С. 24–30.
10. Clinical Report – Health supervision for children with Down syndrome / M.J. Bull and the Committee on Genetics. // Pediatrics. – 2011. – Vol. 128 (2). – P. 393–406.
11. Therapies and rehabilitation in Down syndrome / edited by Jean-Adolphe Rondal, Alberto Rasore Quartino John Wiley & Sons, 2007. – P. 228.

Статья поступила в редакцию 23.09.2015

НОВОСТИ МЕДИЦИНЫ

ПРЕДЛОЖЕН НОВЫЙ СПОСОБ БОРЬБЫ С РЕВМАТОИДНЫМ АРТРИТОМ

Исследователи из Лондонского университета Королевы Марии (Queen Mary University of London) предложили новый способ лечения ревматоидного артрита.

Они утверждают, что облегчить состояние людей, страдающих этим заболеванием, помогут микровезикулы, присутствующие в большинстве клеток. Микровезикулы - крошечные пузырьки, наполненные жидкостью, которые в больших количествах образуются в клетках.

Профессор Мауро Перретти (Mauro Perretti) и его коллеги выяснили, что микровезикулы, выделяемые нейтрофилами, не-

редко скапливаются в области суставов пациентов, страдающих ревматоидным артритом. Оказалось, что они способны проникать внутрь хряща, что ранее считалось невозможным.

Ученые провели ряд экспериментов и оказалось, что снижение уровня продукции микровезикул у мышей, страдающих ревматоидным артритом, вызывало гораздо более сильные повреждения хрящевой ткани, чем у тех грызунов, продукция везикул у которых была в норме. Введение микровезикул помогало бороться с повреждениями. Также защитный эффект микровезикул из

нейтрофилов был продемонстрирован на культуре хрящевых клеток, полученных из клеток больных, страдающих ревматоидным артритом.

Авторы объясняют, что использование микровезикул может помочь не только в борьбе с ревматоидным артритом, но и при лечении последствий травм. Внутри микровезикул, применяемых для терапии, также можно будет вводить дополнительные компоненты, способствующие улучшению состояния хрящевой ткани.

<http://www.medicalnewstoday.com>