

СИНДРОМ ЭДВАРДСА

ПЕРИНАТАЛЬНАЯ ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ

Информация для семьи



**ДЕТСКИЙ
ПАЛЛИАТИВ**

благотворительный фонд
развития паллиативной помощи

СИНДРОМ ЭДВАРДСА
ПЕРИНАТАЛЬНАЯ ПАЛЛИАТИВНАЯ
ПОМОЩЬ

Информация для семьи

Москва
2021

УДК 616-08-039.75:616-053.3

ББК 51.1(2Рос),442.8

П58

Авторы:

Попова Оксана Петровна, врач акушер-гинеколог,
руководитель программы перинатальной паллиативной помощи БМЧУ
«Детский хоспис “Дом с маяком”»

Савва Наталья Николаевна, канд. мед. наук, доцент,
директор по научно-методической работе благотворительного фонда
«Детский паллиатив»

Фотограф: *Эрихман Ефим*. Детский хоспис «Дом с маяком»

Попова О.П., Савва Н.Н.

П58 Синдром Эдвардса. Перинатальная паллиативная помощь. Информационная для семьи. М. : Издательство «Проспект», 2021. — 40 с.
ISBN 978-5-98597-487-4

Перинатальную паллиативную помощь начинают оказывать семьям, ожидающим рождения малыша с тяжелым неизлечимым заболеванием, с момента установления диагноза внутриутробно. Помощь продолжает оказываться во время родов и в первый месяц жизни малыша, а также в период умирания ребенка и после его смерти. Перинатальная паллиативная помощь предполагает информационную, психосоциальную и духовную поддержку семьи, а также медико-психо-социальное сопровождение ребенка. Если новорожденный живет дольше месяца, его переводят под опеку «детской» программы паллиативной помощи, где также продолжается немедицинская помощь семье. Если после рождения состояние ребенка будет более стабильным, чем прогнозировалось, а медицинские технологии позволят добиться отсутствия показаний для оказания паллиативной помощи, то ребенок может быть снят с паллиативного учета.

В брошюре кратко изложена информация о перинатальной паллиативной помощи детям с синдромом Эдвардса. Брошюра будет полезна членам семьи больного ребенка, а также медицинским и немедицинским специалистам, сталкивающимся по роду своей деятельности с такими семьями на этапе беременности, родов и в послеродовой период.

УДК 616-08-039.75:616-053.3

ББК 51.1(2Рос),442.8

© Благотворительный фонд
развития паллиативной помощи
«Детский паллиатив», 2021

ISBN 978-5-98597-487-4

Дорогие родители, бабушки и дедушки!

У вашего малыша сложное и неизлечимое заболевание — синдром Эдвардса.

Тяжело узнавать о болезни, которая угрожает жизни ребенка. Земля уходит из-под ног, сложно поверить и принять происходящее, рушатся надежды...

Вы стоите перед выбором — прерывать беременность или сохранить ее. К сожалению, вы попали в ситуацию, в которой нет простого и «правильного» решения. Любой выбор — очень тяжелый, любое ваше решение — правильное. Только семья и в первую очередь беременная мама может понять и решить, с каким выбором она сможет жить дальше, какой выбор ей по силам.

Прерывание беременности — это непростое решение. Все, кто проходил через это испытание, говорят о том, что забыть ребенка невозможно. Аборт на любом сроке — сложная медицинская процедура, часто негативно влияющая на моральное состояние женщины и на ее здоровье. Если семья приняла решение прервать беременность, мы настоятельно рекомендуем обратиться за психологической помощью, так как даже спустя многие годы женщины признаются, что так и не пережили утрату.

Есть семьи, которые решают сохранить беременность и дать возможность неизлечимо больному ребенку прожить столько времени, сколько ему отведено. В этом случае мы рекомендуем обратиться за

паллиативной помощью. К сожалению, в нашей стране подобный выбор часто встречает непонимание со стороны членов семьи, медицинских работников, общества, хотя он совершенно законный и понятный. Во многих развитых странах мира, где работает система перинатальной паллиативной помощи, решение родителей о сохранении беременности принимается с уважением, а семья и ребенок получают необходимое сопровождение во время беременности и родов, после рождения и после смерти малыша.

Содержание

Что такое синдром Эдвардса	6
Клинические проявления	6
Этиология	7
Аntenатальная диагностика	8
Генетическое консультирование	8
Ведение и лечение	8
Прогноз	9
Как может протекать синдром Эдвардса	10
Где ребенку лучше — дома или в больнице	14
Что почитать про синдром Эдвардса.	24
На русском языке	24
На английском языке	25
Что такое перинатальная паллиативная помощь . . .26	
Услуги программы перинатальной паллиативной помощи (предоставляются по желанию семьи). . .	31
Что почитать про перинатальную паллиативную помощь?	34
Приложение. Буклет для родителей	35

Что такое синдром Эдвардса

Синдром Эдвардса (трисомия по 18-й хромосоме) — это тяжелое хромосомное заболевание, связанное с появлением дополнительной, 18-й хромосомы. Характеризуется снижением роста, долихоцефалией (вытянутой формой черепа), характерными чертами лица, аномалиями конечностей, пороками развития внутренних органов.

Возраст проявления заболевания:

неонатальный (первый месяц жизни), антенатальный (до рождения, внутриутробно).

Распространенность в популяции:

1–9 на 1 000 000 случаев.

Заболеваемость:

от 1/6000 до 1/8000 родов.

Выживаемость:

более чем в 95% случаев ребенок погибает внутриутробно. По неизвестным причинам уровень выживаемости выше у девочек, чем у мальчиков.

Клинические проявления

Синдром — это комплекс разных симптомов. Есть набор симптомов, характерный именно для синдрома Эдвардса, но у каждого ребенка заболевание может проявляться и протекать со своими особенностями. От

того, какие системы и насколько тяжело поражены, зависит тяжесть проявлений болезни и продолжительность жизни.

В первые недели жизни ребенка, как правило, наблюдается гипотонус, гипореактивность, проблемы с кормлением (слабое сосание), потом прогрессирует гипертонус мышц и нарушение ориентации в окружающем пространстве.

Внешние пороки развития могут включать задержку роста (внутриутробную и постнатальную), гипотрофию, микроцефалию, низкие скулы и вытянутый череп (долихоцефалию), маленькую челюсть (микроретрогнатия), гипертелоризм, плохо сформированные уши, аномалии стоп и кистей.

Пороки развития внутренних органов могут затрагивать глаза (микрофтальмия, колобома), сердце (более 90% случаев), желудочно-кишечный тракт, мочевыделительную систему (гидронефроз, одно- или двусторонняя агенезия почки). Реже встречается расщелина твердого или мягкого нёба, артрогрипоз, аплазия лучевой кости, спина бифида, анэнцефалия, голопрозэнцефалия, омфалоцеле.

Этиология

Большинство случаев заболевания ассоциированы с трисомией 18. Встречается полная и мозаичная формы.

При полной форме синдрома Эдвардса хромосомные нарушения (трисомия 18) есть в каждой клеточке организма ребенка.

Мозаичная трисомия встречается редко, при ней клиническая картина варьирует от клиники классической трисомии 18 (см. выше) до нормального фенотипа (нет внешних аномалий), что зависит от количества клеток с трисомией в тканях.

Фенотип трисомии определяется тремя копиями в локусе 18q11-q12.

Чаще всего поломка происходит случайно; причина неизвестна.

Дети с синдромом Эдвардса могут рождаться у молодых родителей и у тех, кто постарше. По данным статистики, с возрастом повышается риск рождения ребенка с СЭ.

Аntenатальная диагностика

Трисомия 18 может быть заподозрена при ультразвуковом исследовании (задержка роста, мальформация, множественные хороидальные кисты плексуса) и может быть подтверждена кариотипически (исследование хромосомного набора плода).

Генетическое консультирование

Риск развития ребенка с трисомией (21, 13 или 18) составляет 1%. Однако в семьях, где трисомия 18 вызвана транслокацией, риск встречаемости выше, если один из родителей является носителем сбалансированной транслокации.

Ведение и лечение

Только симптоматическое.

Прогноз

Прогноз в отношении выздоровления плохой, в отношении жизни — неблагоприятный, летальный. Около 90% новорожденных умирают в течение первого года жизни от сердечных, почечных и неврологических осложнений, а также от повторных инфекций.

Хирургическое лечение незначительно может улучшить плохой прогноз.

Длительная продолжительность жизни встречается редко. Есть случаи, когда дети дожили до взрослого возраста в основном при мозаичной форме или при частичной трисомии (развившейся в результате транслокации). Большинство немозаичных пациентов имеют серьезные ограничения автономности (отсутствие речи и передвижения). Практически всегда наблюдается значительная задержка роста.

Как может протекать синдром Эдвардса

В паллиативной помощи нуждаются дети с полной формой заболевания. Дети с мозаичной формой заболевания нуждаются в ней редко, они крепче, дольше живут, некоторые ходят в детский сад и в школу, хотя имеют серьезные ограничения здоровья.

На этапе беременности у малыша может выявляться множество пороков по УЗИ, а может быть только небольшое отставание в росте или легкие пороки развития. Но, к сожалению, при любом количестве и тяжести пороков болезнь есть, она будет давать о себе знать, и при полной форме синдром Эдвардса является очень тяжелым заболеванием со смертельным исходом.

В брошюре описывается протекание заболевания у детей с полной формой синдрома Эдвардса, которые наблюдались в перинатальной программе паллиативной помощи Детского хосписа «Дом с маяком». Тяжесть и продолжительность жизни, как правило, коррелируют с тяжестью поражения органов и систем, но не всегда. В программе перинатальной паллиативной помощи были малыши почти без выявляемых по УЗИ пороков, однако они не смогли дожить до рождения и погибли антенатально (до родов). Также были детки с тяжелыми пороками сердца и головного мозга, но они пережили роды, родились и живут дольше, чем ожидалось. Медицинские технологии позво-

ляют несколько увеличить продолжительность жизни, но пока, к сожалению, незначительно.

Никогда нельзя точно сказать, сколько проживет ребенок с синдромом Эдвардса: доживет ли он до рождения и как долго будет жить после — часы, дни, месяцы или годы.

Большинство детей с синдромом Эдвардса погибают до рождения. Из тех, кто доживает до родов, многие рождаются позже предполагаемой даты родов (на 41–42-й неделе беременности).

После рождения дети с синдромом Эдвардса часто не могут сами дышать и их подключают к аппарату искусственной вентиляции легких (ИВЛ). Потом кто-то может задышать сам, а кто-то всю жизнь остается зависимым от искусственного жизнеобеспечения и/или от кислорода.

Чаще всего малыши с синдромом Эдвардса после рождения не могут сосать и глотать. Для введения грудного молока или молочной смеси им ставят зонд в желудок через носик или ротик (это специальная тонкая трубочка из пластика или силикона, которая крепится лейкопластырем к коже лица). Позже некоторые дети начинают есть самостоятельно, и зонд извлекают. В хосписе были подопечные, которые смогли научиться сосать грудь, глотать и даже есть протертую еду с ложки. Но это исключение. У большинства малышей для кормления пожизненно приходится использовать зонд или гастростомическую трубку, че-

рез которую еда поступает сразу в желудок сквозь маленькое отверстие на передней брюшной стенке.

Дети с синдромом Эдвардса значительно отстают от сверстников в психомоторном развитии: не могут говорить, сидеть, стоять, мало кто удерживает голову и переворачивается. При этом многие малыши сначала активно реагируют на окружающий мир, проявляют радость и недовольство, иногда узнают родителей. Но заранее спрогнозировать невозможно, насколько эмоциональным родится ребенок и сможет ли он сохранить эмоции до конца жизни.

При синдроме Эдвардса часто наблюдаются проблемы со зрением и практически у всех есть тяжелые неврологические симптомы, в том числе судороги, нарушение режима дня и ночи. Судороги очень пугают родителей, могут приводить к посинению ребенка и к апноэ (остановке дыхания). Это тяжелый симптом, но в большинстве случаев удается подобрать противосудорожную терапию таким образом, чтобы на фоне приема лекарств судороги не повторялись или были совсем редкими.

Пороки сердца наблюдаются более чем в 90% случаев, но кардиохирурги не всегда готовы оперировать, так как малыши с синдромом Эдвардса тяжело переносят операцию и с трудом восстанавливаются после нее из-за множества сопутствующих проблем с внутренними органами, характерными для этого синдрома. Во многих случаях высок риск того, что ребенок просто не переживет операцию. Операция на сердце не вылечит

самого ребенка. Болезнь останется и будет прогрессировать. При синдроме Эдвардса периоды стабильного состояния бывают недолгими. Нет такого способа, чтобы вылечить ребенка и жить спокойно дальше. Даже продлить жизнь ребенка с помощью операции на сердце зачастую невозможно. Поэтому важным является вопрос качества жизни ребенка. Сама операция и послеоперационный период в больнице значительно снижают качество жизни и, возможно, лучше отведенные болезнью дни и месяцы провести дома.

Где ребенку лучше — дома или в больнице

Для многих родителей важно, чтобы ребенок не только побыл пациентом с историей болезни, но и успел побыть просто их любимым малышом. Именно поэтому многие родители принимают решение не тратить всю жизнь ребенка на больницы, анализы, обследования и лечение, которое все равно, к сожалению, не вылечит ребенка, но заберет у него и у родителей то время, которое они могли бы побыть вместе. Многие родители выбирают для своего ребенка жизнь дома. Для них важно, чтобы семья познакомилась и была рядом с ребенком, пока он жив: папа, мама, бабушки и дедушки, братья и сестры. Они гуляют с малышом, купают его, держат его на руках, поют колыбельную, дарят ему свою любовь и внимание, дают возможность ребенку иметь обычную детскую жизнь столько, сколько отведено болезнью. И даже если ребенок находится в больнице, необходимо создать максимально возможные условия для совместного пребывания неизлечимо больного ребенка с членами его семьи.

Ребенок с синдромом Эдвардса может иметь разные траектории болезни: кто-то погибает в утробе мамы, кто-то — во время родов или в короткий период после, кто-то может самостоятельно задышать и выписаться домой, а кто-то находится на аппарате искусственной вентиляции легких. Время смерти непредсказуемо. Для того чтобы вы имели больше информации о том, как по-разному может протекать заболевание, мы

приводим все случаи, 40 детей с СЭ, наблюдавшихся в Детском хосписе «Дом с маяком» за 8-летний период (33 ребенка уже умерли).

ОИТР — отделение интенсивной терапии и реанимации. **ОПП** — отделение паллиативной помощи. **ИВЛ** — искусственная вентиляция легких. **Программа ППП** — программа перинатальной паллиативной помощи. **ТСТ** — трахеостома. **ГСТ** — гастростома. **НГЗ** — назогастральный зонд.

Ребенок, пол	Продолжительность жизни	Маршрут	Дом	Место смерти
М., м.	6 мес.	Роддом – ОИТР (ИВЛ)	Не был	ОИТР на ИВЛ
В., ж.	2 мес.	Роддом – кардиохирургия (операция на сердце) – ОИТР (ИВЛ)	Не была	ОИТР на ИВЛ
В., ж.	4 мес.	Роддом – больница – дом – скорая – ОИТР (ИВЛ)	2 нед.	ОИТР на ИВЛ
С., ж.	4 мес.	Роддом – ОПП – ОИТР (ИВЛ)	Не была	ОИТР на ИВЛ
В., ж.	1 мес.	Роддом – ОИТР (ИВЛ)	Не была	ОИТР на ИВЛ
К., м.	4 мес.	Роддом – ОИТР (ИВЛ)	Не был	ОИТР на ИВЛ
С., ж.	8 мес.	Роддом (4 мес.) – ОПП – дом – больница (операция по шунтированию) – ОИТР (ИВЛ)	1 мес.	ОИТР на ИВЛ

Ребенок, пол	Продол- житель- ность жизни	Маршрут	Дом	Место смерти
Т., ж.	3,5 года	Роддом – больница – дом	2,5 года	Дом
А., ж.	3 мес.	Роддом – ОИТР (ИВЛ)	Не была	ОИТР на ИВЛ
М., ж.	4,5 мес.	Роддом – ОИТР (ИВЛ) – дом	3 мес.	Дом
К., м.	3 мес.	Роддом – ОИТР (ИВЛ) – дом	1 мес.	Дом
Б., ж.	3 мес.	Роддом – ОИТР (ИВЛ) – больница – ОИТР (ИВЛ)	Не была	ОИТР на ИВЛ
М. ¹ , ж.	3 мес.	Роддом (выписана на 8-е сутки) – дом	3 мес.	Дом
Д. ² , м., мозаич- ная фор- ма СЭ	11 мес.	Роддом – дом – скорая – ОИТР (ИВЛ)	8 мес.	ОИТР на ИВЛ
М., ж.	5 мес.	Роддом – больница – дом	1 мес.	Дом

¹Статья про М.: https://takiedela.ru/2019/08/proshay-moy-malenkiy/?fbclid=IwAR3F7jGoahj4KWcZoqq8Xqkjyz-kl9-46Q3JNHUor_dgPXXGovSKb7vGKXsl

²Д.: страница: <https://mayak.help/istorii-detej/istorii/kurnosov-danya/>
 видео: https://www.domashniy.ru/program/vremya_zhit/khospis/daniil_kurnosov/

Ребенок, пол	Продолжительность жизни	Маршрут	Дом	Место смерти
Без имени, м.	0	Роддом (программа ППП)	Не был	Умер в родах на сроке 40 недель беременности
К. ³ , ж.	3 дня	Роддом – ОИТР (ИВЛ)	Не была	ОИТР на ИВЛ
С. ⁴ , м.	0	Роддом	Не был	Умер до рождения на сроке 37 недель (родители смогли попрощаться в роддоме и похоронить)
В., ж.	1,5 мес.	Роддом (родилась раньше срока) – ОИТР (ИВЛ)	Не была	ОИТР на ИВЛ
Л., м.	16 дней	Роддом – ОИТР (ИВЛ)	Не был	ОИТР на ИВЛ
Г., м.	20 дней	Роддом – ОИТР (ИВЛ) – больница (кардиохирургия) – ОИТР (ИВЛ)	Не был	ОИТР на ИВЛ после операции

³К., родилась раньше срока, фотосъемка после рождения и на следующий день с папой и мамой, крещение в ОИТР, знакомство с бабушкой, совместное пребывание с родителями в ОИТР. **Статья про К.:** <https://mayak.help/news/blagodarna-docheri-za-to-chto-ona-rodilas-zhivoj-i-uspela-pobyt-s-nami/>

⁴С. **статья:** <https://mayak.help/news/istoriya-semi-sashenki/>

Ребенок, пол	Продолжительность жизни	Маршрут	Дом	Место смерти
Э., ж.	0	Роддом	Не была	Умерла до рождения на сроке 39 недель беременности
А., ж.	1 год 1 мес.	Роддом – больница (2 недели) – дом – ОРВИ – скорая – больница – ОИТР (ИВЛ)	Да, 1 год	ОИТР на ИВЛ
А., м.	4 мес.	Роддом – ОИТР (ИВЛ) – больница (шунт, тст) – ОПП	Не был	ОПП на ИВЛ (рядом с мамой)
П. ⁵ , ж.	0	Роддом	Не была	Умерла до рождения на сроке 42 недели беременности
Л. ⁶ , ж.	3 года	Роддом – больница – дом – ОРВИ – скорая – ОИТР – ОПП	Да, 2,5 года	ОПП (выбрали путь без ИВЛ)
Л., ж.	0	Роддом	Не была	Умерла до рождения на сроке 26 недель беременности
В., м.	минуты	Роддом (родился в 27 недель)	Не был	ОИТР на ИВЛ

⁵П. статья: <https://mayak.help/news/istoriya-semi-poliny/>

⁶Л.: первые месяцы в больнице, потом выбран путь без ИВЛ, забрали домой на НГЗ, предметы не удерживала, не стояла, могла перевернуться на бок, не говорила, затем ОРВИ, пневмония, умерла в ОПП.

Ребенок, пол	Продолжительность жизни	Маршрут	Дом	Место смерти
М. ⁷ , ж.	3,5 года	Роддом – ОИТР (ИВЛ) – больница (выбран путь без ИВЛ) – дом	Да	Дома
О., ж.	4 мес.	Роддом – больница – дом (на кислороде и НГЗ)	Да	Дома
Ф., ж.	0	Роддом	Не была	Умерла до рождения на сроке 38 недель беременности
В. ⁸ , ж.	1,5 года	Роддом – больница – дом	Почти 1,5 года	Дома
М., м.	0	Роддом	Не был	Умер до рождения на сроке 33 недели беременности

⁷М. выбран путь без ИВЛ, забрали домой, не стояла, не ходила, не говорила, переворачивалась, несколько секунд удерживала голову, ела через гастростому

статья: <https://mayak.help/istorii-detej/istorii/shelestova-masha-2/>

видео: https://www.domashniy.ru/program/vremya_zhit/khospis/mariya/

⁸В.: жила дома с родителями, дышала сама, ела через зонд, немножко удерживала голову, могла перевернуться со спины на бок, не сидела.

7 из 40 родившихся детей с синдромом Эдвардса, которые живы и находятся под опекой Детского хосписа (данные на 08.2021 г.):

- Л., 11 лет, девочка, живет дома, дышит сама, ест из детской бутылки специальную смесь, гуляет в коляске, эмоционально на все реагирует, улыбается, издает звуки, отражающие эмоции, не говорит, не сидит, не стоит, не ходит, может удерживать игрушку в руке, поднять ее над головой.
- А., 8 лет, девочка, живет дома, дышит через трахеостому, ест через назогастральный зонд, не говорит, эмоции почти никак не выражает, голову не держит, не сидит, не ходит, не стоит, эпилепсия с частыми судорогами, путешествует с родителями.

Статья: <https://mayak.help/istorii-detej/istorii/sashenka-glagoleva/>

- М., 7 лет, девочка, живет дома, дышит сама, кормят с ложки протертой пищей, эмоционально реагирует, не говорит, предметы не держит, не ходит, не сидит; какое-то время состояние было стабильным и ее снимали с учета, позже состояние ухудшилось (появились проблемы с дыханием), снова на учете в Детском хосписе, эпилепсия, сильное искривление позвоночника.
- К., 7 лет, девочка, мозаичная форма, живет дома, плавает в бассейне, дышит через трахеостому, научилась ходить с помощью ходунков, звуками по-

казывать эмоции, снята с учета, так как переехала жить в другой город.

Фото: <https://mayak.help/istorii-detej/istorii/paramoshina-ksyusha/>

Видео: https://www.domashniy.ru/program/vremya_zhit/khospis/kseniya_paramoshina/

- Н., 6 лет, девочка, живет дома, дышит сама, улыбается, очень эмоциональная, не говорит, ест через гастростому, не ходит, не стоит, в руки предметы не берет, эпилепсия с частыми судорогами.
- В., 2 года, девочка, родилась на 42-й неделе, задышала сама, первое время была в ОИТР, затем в детском отделении паллиативной помощи, сейчас дома, ест сама из бутылочки, улыбается, берет кулачки, реагирует на звуки и свет, голову не держит, переворачивается на бок, не сидит, есть порок сердца, родители настроены на оперативное лечение.

Статья: <https://mayak.help/istorii-detej/istorii/varvara-perelygina/>

Видео: https://domashniy.ru/program/vremya_zhit/khospis/varvara_perelygina_/

- К., 5 месяцев, девочка, сначала была на ИВЛ 2 дня, потом смогла дышать сама, несколько раз за эти месяцы снова попадала на ИВЛ, о диагнозе узнали

только после рождения, до рождения были выявлены множественные пороки, порок сердца, сделали операцию, была 3 дня на ИВЛ, теперь дышит сама, иногда нуждается в кислороде, бывают остановки дыхания, эпизоды инфекции, ест через зонд.

Таким образом, большинство из 40 детей с синдромом Эдвардса свои первые месяцы жизни провели в отделении реанимации, состояние было то хуже, то лучше, стабильные промежутки были короткими. Если родители не забирали ребенка домой в период стабильного состояния, то чаще всего далее ребенок оказывался на ИВЛ из-за дыхательных нарушений и умирал на ИВЛ в отделении реанимации (каждый день нахождения в больнице — риск того, что ребенок попадет на ИВЛ, с которого его потом не смогут снять). Кто-то из детей родился раньше срока, кто-то, наоборот, на 42-й неделе, риск смерти выше у недоношенных детей с синдромом Эдвардса, чем просто у недоношенных детей (при рождении раньше срока повышается риск того, что ребенок не задышит сам, не сможет адаптироваться к жизни и умрет). Синдром Эдвардса уже сам по себе сокращает продолжительность жизни. Наличие врожденных пороков развития не всегда было связано с ранней смертью, дети без видимых грубых пороков могли не дожить до рождения, а дети с пороками рождались и могли прожить некоторое время. Операции не излечивали ребенка с синдромом

Эдвардса, многие дети не переживали оперативного лечения, поэтому врачи часто не готовы оперировать ребенка с синдромом Эдвардса. Однако были случаи, когда после успешной операции состояние ребенка было какое-то время стабильным. Почти все дети не могли сами есть, имели грубую задержку развития, не держали голову, не говорили, не ходили (кроме девочки с мозаичной формой синдрома Эдвардса). При этом многие дети умели улыбаться, узнавали родителей, эмоционально реагировали на окружающее.

Для многих родителей ребенка с синдромом Эдвардса важно найти примеры, как протекала беременность у других мам, ожидавших малышей с таким же диагнозом, как себя чувствовали дети после рождения, сколько и как прожили, как, где и когда умерли. Важно бывает увидеть других родителей и детей своими глазами. Все, что рисует наше воображение, всегда страшнее, чем то, что мы встречаем в жизни. Часто специалисты перинатальной паллиативной помощи предлагают семьям, ожидающим рождения ребенка с тяжелым диагнозом, пообщаться с другими семьями, где сейчас растет или где был ребенок со схожим заболеванием. Для многих будущих мам и пап важно увидеть родителей, прошедших через многие испытания, осознать, что они продолжают улыбаться, дышать, есть, ходить, с радостью и любовью говоря о своем ребенке. От этого ожидание родов и встречи с ребенком пугают меньше, появляются силы, надежда, что и они справятся со всеми предстоящими испытаниями.

Что почитать про синдром Эдвардса?

На русском языке

1. Материалы про семью девочки с синдромом Эдвардса:

- *Родители про своего ребенка:*
<https://www.pravmir.ru/kazhdyiy-otets-bolnogo-rebenka-ispyityivaet-chuvstvo-vinyi/>
- *Статья:*
<http://www.psychologies.ru/people/story/vyi-tolko-posmotrite-kogo-vyi-rodili/>
- *Интервью с папой:*
<https://www.pravmir.ru/kazhdyiy-otets-bolnogo-rebenka-ispyityivaet-chuvstvo-vinyi/>
- *Блог родителей на Facebook:*
<https://www.facebook.com/AleksaGlagoleva/>
- *Проект мамы «Невидимые»:*
<https://www.the-village.ru/village/children/children-interview/331599-nevidimye>

2. Медицинская статья:

<https://www.polismed.com/articles-sindrom-ehdvardsa-prichiny-simptomy-diagnostika-lechenie.html>

3. Статья:

<https://www.miloserdie.ru/article/naglyadno-hrupkaya-zhizn-reportazh-iz-otdeleniya-gde-vyhazhivayut-nedonoshennyh-detej/>

4. Страницы родителей детей с синдромом Эдвардса в социальной сети Instagram:

<https://www.instagram.com/trisomy18ru/>

https://www.instagram.com/evceeva_natali/
https://instagram.com/mary_me_later?igshid=gnhwubjg87bm
<https://instagram.com/siberyka?igshid=adtrev7lcx1v>
<https://instagram.com/anastasiyapervunina?igshid=x43p6erd8rj9> (мозаичная форма)

На английском языке

- *Статья:*
<https://www.tampabay.com/features/humaninterest/to-his-mother-trisomy-18-child-in-st-petersburg-is-forever-her-perfect-boy/2120234>
- *Книга родителей «Bella's Gift»*
<http://www.bellasgiftbook.com/>
- *Страницы родителей детей с синдромом Эдвардса в социальной сети Facebook:*
<https://www.facebook.com/karengarversantorum/>
<https://m.facebook.com/shelbysstoryt18/>
- *НКО «Trisomy 18», ссылка на истории семей, но на сайте очень много фактической и общественно значимой информации*
<https://www.trisomy18.org/topics/family-stories/>
- *Английский сайт о Трисомии 13 и 18*
<http://www.soft.org.uk/>
- *Видео про детей с Трисомией 18 (занятия, игры, видео про ребенка):*
<https://www.youtube.com/playlist?list=PLD2B3890BF1028E1B>
https://www.youtube.com/watch?v=E_I8EgiSQSc
Информация про мозаичную форму синдрома Эдвардса
<https://www.youtube.com/watch?v=GBed9DIZDAo>

Что такое перинатальная паллиативная помощь

Программа перинатальной паллиативной помощи включает сопровождение семьи/ребенка с момента установления ребенку тяжелого, ограничивающего жизнь диагноза до рождения и вплоть до 28-го дня жизни ребенка.

Цель паллиативной помощи — облегчить страдания, повысить комфорт и качество жизни. Паллиативную помощь можно получать вместе с помощью врачей поликлиники, скорой и специализированных отделений больниц (кардиохирургия, нейрохирургия, оперативное лечение) при необходимости. Паллиативная помощь в случае совсем короткой жизни ребенка заключается в том, чтобы у родителей была возможность встретиться с ребенком и достойно проститься с ним, сохранить драгоценную память о малыше.

По закону при выявлении у плода пороков развития или заболевания с неблагоприятным для жизни и здоровья прогнозом врач обязан предоставить информацию о заболевании, о прогнозе, о методах и способах лечения ребенка после рождения.

Однако чаще всего врачи предоставляют очень мало достоверной информации по диагнозу и прогнозу, и это связано с тем, что заболевание ребенка довольно редкое, даже у врачей информации бывает мало, а о том, что происходит с детьми после рождения, врачи женских консультаций обычно не знают.

У родителей вполне обоснованно может возникнуть страх перед болезнью ребенка, инвалидностью, сложностями в организации жизни семьи и сохранением семьи в целом после рождения неизлечимо больного малыша. Именно поэтому в разговоре со специалистами родители часто слышат рекомендации прервать беременность.

Частота разводов в семьях, где болеет ребенок — подопечный детского хосписа, такая же, как в стране в целом (данные БМЧУ «Детский хоспис “Дом с маяком”»). Так же часто, как другие семьи, родители-подопечные программы перинатальной паллиативной помощи говорят о том, что могут назвать свою семью счастливой. Братья и сестры учатся милосердию и состраданию, заботятся о своем брате или сестре. Жизнь семьи кардинально меняется, но не останавливается. Благодаря помощи паллиативных служб и благотворительных организаций получается нормализовать жизнь семьи и минимизировать денежные затраты.

Желание семьи сохранить беременность является естественным и совершенно нормальным. Это защищенное законом право родителей. Даже с точки зрения физического здоровья естественнее и физиологичнее для женщины выносить и родить ребенка. По мнению многих психологов, выносить, родить малыша, увидеть его, подарить свою заботу невероятно важно для стабильного психологического состояния и психического здоровья женщины.

Часто беременные женщины встречаются с осуждением: по мнению окружающих, они поступают эго-

истично, сохраняя беременность, обрекают ребенка на мучения из-за своего желания побыть родителями. Работая с семьями, наблюдая за тем, как рождаются, болеют, умирают дети, мы можем сказать, что рождение ребенка с тяжелым диагнозом — это не эгоизм родителей, не жизнь ради мучений, а реализация права ребенка родиться и быть любимым. Жизнь каждого ребенка в программе — это огромная любовь и принятие, большая жертва со стороны родителей ради того, чтобы ребенок жил и умер в любящих руках, ощущая любовь и защиту своих родителей, — умер тогда, когда ему суждено, когда задумано природой, а не тогда, когда родители решат, что пора. Родители делают для ребенка все возможное, защищают его и дарят ему жизнь. Короткая она будет или длинная, решать не нам — вот как они думают.

Дети, нуждающиеся в паллиативной помощи, могут жить годы, а могут умереть сразу после родов. Поэтому наша задача — сделать их жизнь счастливой, дать возможность находиться в кругу родных и близких, и желательно — дома, а не в больнице. Чтобы все это реализовать, работает целая команда специалистов: врачи, медсестры, психологи, социальные работники, няни, игровые терапевты и др. Предоставляется специальное оборудование и расходные материалы, лечебное питание. Вся помощь Детского хосписа «Дом с маяком» предоставляется совершенно бесплатно. Детский хоспис «Дом с маяком» — это медицинская благотворительная организация, которая помогает де-

тям с неизлечимыми заболеваниями и их семьям в Москве и Московской области. Более подробную информацию можно почитать здесь: <https://mayak.help>.

С 2018 года в Детском хосписе начала работать программа перинатальной паллиативной помощи (<https://mayak.help/perinatal/>). Первым ребенком в программе была девочка Маруся с синдромом Эдвардса, которая была выписана домой на 9-й день жизни, несмотря на сложный диагноз и специальную трубочку для питания. Когда ей исполнился один месяц жизни, она перешла в «детскую» программу хосписа.

В рамках программы перинатальной паллиативной помощи семья может получить комплексную помощь: организационную, информационную, психологическую, духовную, а ребенок после рождения еще и медицинскую.

У родителей есть возможность обсудить с врачом, имеющим опыт ведения детей с подобными заболеваниями, течение болезни после родов, необходимость в специальном оборудовании и др. Семье предлагается возможность встретиться и поговорить с родителями детей с таким же диагнозом.

Семья может узнать об этом после первого скрининга, на сроке 11–13 недель беременности, или позже. В случае подозрения на хромосомно-генетическую патологию может быть назначен неинвазивный пренатальный тест или амниоцентез/кордоцентез, для уточнения порока развития — экспертное ультра-

звуковое исследование, консультация в специализированном центре.

После обследования, подтверждения диагноза и невозможности вылечить ребенка на пренатальном консилиуме перед семьей встает выбор: прервать или сохранить беременность.

В случае, если семья решает сохранить беременность или сомневается, родители могут обратиться за помощью в Детский хоспис «Дом с маяком». Для получения помощи необходимо связаться с руководителем программы, который в свою очередь связывается с семьей в течение нескольких дней по телефону, чтобы ответить на все вопросы. Если семья решает принять помощь команды «Дома с маяком», проводится встреча с врачами и администрацией для подписания договора и обсуждения объема помощи, которая может быть предоставлена.

Семье очень сложно заранее принять диагноз и поверить в то, что ребенка нельзя вылечить. Однако если заранее подготовиться к рождению особенного малыша, то после родов будет меньше ужаса, меньше паники, больше информированности, больше сил радоваться ребенку, больше времени на любовь. Любовь — это самое главное и самое важное, что можно дать неизлечимо больному ребенку.

Услуги программы перинатальной паллиативной помощи (предоставляются по желанию семьи)

1. Предоставление информации о заболевании, ответы на вопросы по состоянию здоровья ребенка.

Врачи хосписа наблюдают детей с самыми тяжелыми и редкими диагнозами, имеют большой опыт ведения в домашних условиях пациентов, нуждающихся в кислородной поддержке, в специальном питании. Врачи хосписа могут предоставить информацию о том, в каком оборудовании может нуждаться ребенок после рождения, как будет организована жизнь ребенка вне стационара, какие могут быть трудности и как их можно решать.

2. Решение конфликтных или трудных ситуаций с медицинскими учреждениями (женская консультация, родильный дом и др.).
3. Ответы на вопросы по беременности, по результатам анализов, обследований во время беременности.
4. Организационная помощь.

Координатор перинатальной программы помогает в решении организационных вопросов. Для ребенка с тяжелым заболеванием роды являются особенно тяжелым испытанием. Очень важно спланировать роды заранее, выбрать роддом, решить,

как вовремя приехать в роддом, получить направление в выбранный роддом, пройти консультацию. При желании — подготовить согласие на присутствие мужа на родах (супругу необходимо будет пройти дополнительные обследования). Так как ребенок после рождения скорее всего попадет в реанимационное отделение, Детский хоспис старается заранее организовать совместное пребывание ребенка с мамой или хотя бы круглосуточное посещение. Иногда есть возможность не выписывать маму после родов для того, чтобы она находилась рядом с ребенком. Важно продумать и обсудить с персоналом роддома все значимые для семьи моменты, которые будут происходить во время и после родов (раннее прикладывание к груди, дать возможность отпуповинить пуповине, разрешить крещение в условиях реанимации и т. д.).

5. **Общение с родителями детей со схожим диагнозом или состоянием. Предоставление информации о родительских группах в Интернете и в социальных сетях.**
6. **Рассылка информации о диагнозе (видео, статьи и проч.).**
7. **Обсуждение выбора пути для ребенка.**

Возможности лечения, прогноз, необходимость в реанимации. Обсуждение выписки домой после родов, план ведения после родов: необходимость в обследованиях, в оперативных вмешательствах. Преимущества нахождения дома. Обсуждение

того, что для семьи важно успеть сделать, пока ребенок рядом.

8. Сопровождение в родах.

Специалист программы перинатальной паллиативной помощи оказывает помощь в родах — поддерживает как морально, так и в простых бытовых, организационных вопросах; находится рядом, когда это нужно, приносит воду, пеленки, встречает, помогает сориентироваться в стационаре, собрать нужные документы при поступлении. Помогает пройти роды — дыхание, самообезболивание и др. Помогает после рождения, если ребенок находится в реанимации (например, получить информацию о его состоянии и т. д.).

9. Помощь при выписке домой.

Помощь Детского хосписа дает возможность выписаться ребенку домой из реанимации в любом состоянии. Хоспис предоставляет все специальное и сложное оборудование для ребенка, организует наблюдение врачей и медсестер на дому. Специалисты хосписа обладают высокой квалификацией и опытом ведения реанимационных пациентов в домашних условиях, обучают необходимым навыкам родителей. Хоспис помогает в приобретении расходных материалов, организует в домашних условиях необходимые обследования, анализы и консультации.

10. Психологическая помощь.

Поддержка может быть необходима как родителям, так и другим членам семьи. Часто родителям

бывает трудно сообщать родственникам о диагнозе ребенка, трудно обсуждать болезнь с другими детьми (сиблингами). Психологи хосписа имеют большой опыт работы с семьями, в которых тяжело болеет ребенок. Психологи могут помочь не только папе и маме, но и бабушке и дедушке. Помочь найти нужные слова, чтобы рассказать сиблингам, что у них появится особенный братик или сестричка.

11. Духовная помощь.

Это может быть беседа со священнослужителем или просто разговоры о жизни с сотрудниками хосписа, с другими родителями. Такая помощь помогает найти точки опоры, чтобы собраться с силами и пережить трудные времена, научиться получать радость в предлагаемых жизнью обстоятельствах.

Что почитать про перинатальную паллиативную помощь?

На сайте БФ «Детский паллиатив» в разделе «Библиотека» размещено много полезной информации по перинатальной паллиативной помощи и по паллиативной помощи детям в целом. Все материалы можно скачать бесплатно.



<https://www.rcpcf.ru/biblioteka/>



Приложение





ДЕТСКИЙ
ПАЛЛИАТИВ
Фонд
развития паллиативной помощи

ПЕРИНАТАЛЬНАЯ ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ СЕМЕЙ



Здравствуйте!

Ребенок, которого вы ждете, признан неизлечимо больным? Поддержать вас в этот сложный период жизни могут специалисты перинатальной паллиативной помощи, краткую информацию о которой мы предлагаем вашему вниманию.

Перинатальная паллиативная помощь (ППП) предназначена для семей, ожидающих рождения ребенка с тяжелым неизлечимым заболеванием, ограничивающим жизнь.

Паллиативная помощь фокусируется на заботливом сопровождении всех членов семьи и на устранении физического и эмоционального дискомфорта у малыша, что позволяет повысить качество его жизни.

Когда предоставляется помощь: до рождения ребенка, в период родов и новорожденности. После первого месяца жизни наблюдать за ребенком будут специалисты, оказывающие паллиативную медицинскую помощь детям в амбулаторных или в стационарных условиях.

Критерии для оказания ППП:

- наличие тяжелых неизлечимых заболеваний у ребенка, диагностированных внутриутробно;
- отказ беременной мамы прерывать беременность;
- желание семьи получать паллиативную помощь.

Виды заболеваний и состояний: тяжелые хромосомные и генетические заболевания (например, синдром Эдвардса,

синдром Патау и др.), тяжелые неоперативные врожденные пороки развития (например, грубые аномалии центральной нервной системы, сердца, почек) и др.

Как семьи принимают решение

О тяжелом заболевании ребенка может стать известно на разных сроках беременности. Впервые вы можете узнать о диагнозе во время УЗИ (11–14-я неделя беременности, 1-й скрининг) или позже (2-й и 3-й скрининг). Для подтверждения диагноза проводятся инвазивная пренатальная диагностика, консультация генетика, другие обследования. Результаты обсуждает перинатальный консилиум, где врачи разных специальностей дают медицинский прогноз в отношении жизни и здоровья ребенка. Ваша семья делает выбор — рожать или прерывать беременность. Затем либо выдается разрешение на прерывание беременности по медицинским показаниям, либо определяется место и метод родоразрешения. Если вы принимаете решение рожать, то можете обратиться за получением перинатальной паллиативной помощи.

Услуги ППП членам семьи (родители, бабушки/дедушки, братья/сестры): организационная, информационная, психологическая, духовная помощь. Новорожденному ребенку — паллиативная медицинская помощь. Помощь оказывается

при тесном взаимодействии со специализированными службами (акушерство-гинекология, неонатология и др.). Более подробная информация представлена на рисунке.

КОНТАКТЫ

Для получения ППП на территории г. Москвы и Московской области:
Детский хоспис «Дом с маяком»
<https://mayak.help/perinatal/>,
info@childrenshospice.ru
Тел.: 8 (800) 600-49-29
(круглосуточно, звонок бесплатный)

Оказание психологической и справочно-информационной помощи для всех регионов РФ: Благотворительный фонд «Свет в руках»
<https://lightinhands.ru/>,
help@lightinhands.ru
Тел.: 8 (800) 511-04-80
(звонок бесплатный по всей России)

Для получения дополнительной информации: благотворительный фонд «Детский паллиатив»
<https://www.rcpcf.ru/>
Тел.: 7 (499) 704-37-35

Авторы: канд. мед. наук, доц. Савва Н.Н., Попова О.П., д-р мед. наук, проф. Полевиченко Е.В.

© Благотворительный фонд развития паллиативной помощи «Детский паллиатив», 2020



Услуги перинатальной паллиативной помощи
(на примере Перинатальной паллиативной помощи родителей)

	Беременность																												
	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28									
<p>Выявление тяжелого неизлечимого заболевания у ребенка внутриутробно</p> <p>Пrenатальный скрининг:</p> <p>1-го триместра</p> <p>2-го триместра</p> <p>3-го триместра</p> <p>Перинатальный консилиум</p>																													
<p>Перинатальная паллиативная помощь</p>																													
<p>Паллиативная медицинская помощь детям</p>																													

ГОРОДСКОЙ перинатальный

- ИНФОРМАЦИОННАЯ помощь**
предоставление необходимой информации о диагнозе ребенка, о прогнозе, о возможностях паллиативной помощи детям.
- ОРГАНИЗАЦИОННАЯ помощь**
составление индивидуального плана беременности, составление индивидуального плана помощи в стационаре, на дому; организация прощания и похорон.
- ПСИХОЛОГИЧЕСКАЯ помощь**
индивидуальная поддержка всех членов семьи на дородовом этапе, в процессе и после родов, после смерти ребенка.
- ДУХОВНАЯ помощь**
индивидуальная помощь при уважительном отношении к традициям, верованиям, культуре семьи.
- ПСИХОЛОГИЧЕСКАЯ помощь**
индивидуальная поддержка всех членов семьи на дородовом этапе, в процессе и после родов, после смерти ребенка.
- Помощь семье в воспоминаниях и организации фотосессий беременной женщины, создание «шкатулки памяти» (3D УЗИ, памятные фото)**

(на примере перинатальной программы благотворительного фонда «Дом с маяком», г. Москва)
 (на примере перинатальной программы благотворительного фонда «Дом с маяком», г. Москва)

																Роды	Период новорожденности				Детская жизнь с 28 дня жизни ребенка и далее
29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	1	2	3	4						
консилиум																					
информации о диагнозе ребенка, прогнозе, возможностях																					
и родов, сопровождение на консилиуме, в родах, похорон																					
родовом этапе, в процессе и после родов, помощь в переживании утраты –																					
к религиозным, духовным и личным убеждениям																					
памятных вещей новорожденного ребенка (в том числе на родах), отпечатки ладоней и ступней, локонов волос и пр.)																					
																в амбулаторных и стационарных условиях, в том числе: - на дому - в отделении паллиативной медицинской помощи - в детском хосписе					

СИНДРОМ ЭДВАРДСА
Перинатальная паллиативная помощь
Информация для семьи

*Публикация напечатана в рамках реализации проекта
с использованием гранта
Президента Российской Федерации,
предоставленного Фондом президентских грантов*

Подписано в печать 25.10.2021.
Печать офсетная. Бумага офсетная 80 г/м².
Гарнитура CentroSansPro.
Формат 70×90 ¹/₃₂. Объем 1,46 усл. п. л.
Тираж 1000 экз. Заказ № 378
Отпечатано в ООО «Издательство «Прспект»



**ДЕТСКИЙ
ПАЛЛИАТИВ**

благотворительный фонд
развития паллиативной помощи

127422, г. Москва,
ул. Тимирязевская,
дом 2/3, офис 420
тел.: +7 (499) 704-37-35
info@rcpcf.ru
www.rcpcf.ru

Читайте и скачивайте
бесплатно другие
публикации БФ «Детский
паллиатив» на сайте
в разделе «Библиотека»
<http://rcpcf.ru/biblioteka/>

