

# СИНДРОМ ПАТАУ

## ПЕРИНАТАЛЬНАЯ ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ

*Информация для семьи*



**ДЕТСКИЙ  
ПАЛЛИАТИВ**

благотворительный фонд  
развития паллиативной помощи

**СИНДРОМ ПАТАУ**  
**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 Патау. Перинатальная паллиативная помощь. Информаци-  
ция для семьи. — М. : Издательство «Проспект», 2021. — 40 с.  
ISBN 978-5-98597-486-7

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 позволяют 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 Патау. 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 978-5-98597-486-7

## *Дорогие родители, бабушки и дедушки!*

У вашего малыша сложное и неизлечимое заболевание — синдром Патау.

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

<b>Что такое синдром Патау . . . . .</b>	<b>6</b>
Этиология . . . . .	8
Аntenатальная (дородовая) диагностика . . . . .	11
Генетическое консультирование . . . . .	12
Ведение и лечение . . . . .	12
Прогноз . . . . .	13
Осложнения беременности и родов . . . . .	13
<b>Как может протекать синдром Патау . . . . .</b>	<b>14</b>
<b>Где ребенку лучше — дома или в больнице . . . . .</b>	<b>18</b>
<b>Что почитать про синдром Патау . . . . .</b>	<b>25</b>
На русском языке . . . . .	25
На английском языке . . . . .	25
<b>Что такое перинатальная паллиативная помощь . . . . .</b>	<b>27</b>
Услуги программы перинатальной паллиативной помощи (предоставляются по желанию семьи). . . . .	32
Что почитать про перинатальную паллиативную помощь? . . . . .	35
<b>Приложение. Буклет для родителей . . . . .</b>	<b>36</b>

## Что такое синдром Патау

Синдром Патау (трисомия по 13-й хромосоме) — это тяжелое хромосомное заболевание, связанное с появлением дополнительной, 13-й хромосомы. Впервые описано Эразмусом Бартолином в 1657 г., хромосомную природу болезни выявил врач Клаус Патау в 1960 г. Характеризуется врожденными пороками нервной системы, сердца, других внутренних органов, чаще всего несовместимыми с жизнью.

### Возраст проявления

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

### Распространенность

**в популяции:** 1–9/1 000 000. Входит в тройку наиболее часто встречающихся трисомий наряду с трисомией по 18-й и 21-й хромосоме.

**Заболеваемость:** от 1/10 000 до 1/20 000 живорожденных.

**Выживаемость:** более чем в 95% случаев ребенок погибает внутриутробно. Только 6–12% детей, родившихся живыми, живут дольше года.

## Клинические проявления

Синдром — это комплекс разных симптомов. Есть набор симптомов, характерных именно для синдрома Патау. 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.

Синдром Патау, как правило, проявляется тяжелыми неврологическими симптомами, наблюдаются гипотония (снижение тонуса мышц) и гипореактивность (снижение ответа на внешние стимулы) с нарушением ориентации в окружающем пространстве, тяжелая задержка психомоторного развития, часто судороги.

Неврологические симптомы связаны, как правило, с тяжелыми пороками развития головного мозга (голопроэнцефалия, синдром Денди-Уокера и др.). Голопроэнцефалия встречается в 70% случаев, развивается в результате дефекта развития головного мозга с полным или частичным отсутствием деления на полушария, может быть разной степени выраженности, диагностируется по МРТ. Часто сочетается с другими пороками развития головы и шеи.

Характерны специфические черты личика и глаз. Аномалии развития лица варьируют и могут быть разной степени тяжести. В 80% случаев наблюдаются гипертелоризм (широко посаженные глаза) и премаксиллярная агенезия (сочетание порока развития головного мозга с внешними пороками лица: монголоидный разрез глаз, широко посаженные глаза, заячья губа, вол-



чья пасть и др.). В тяжелых случаях наблюдается цебоцефалия (лицо обезьянки) или циклопия с отсутствием скелета носа (это также сочетание порока развития головного мозга с внешними аномалиями лица).

Заячья губа, волчья пасть, микро- или анофтальмия, колобома могут иметь место даже при отсутствии выраженных пороков головного мозга.

Нарушения со стороны костно-мышечной системы и кожи чаще всего в виде участков аплазии кожи на затылке и постаксиальной полидактилии (увеличение количества мизинцев на ручках и/или на ножках) или синдактилии (сращение пальчиков), отставания в росте.

Пороки развития внутренних органов чаще всего представлены врожденными пороками сердца (80% случаев) и пороками мочеполовой системы (поликистоз почек и др.). Может наблюдаться стойкое снижение сахара (гипогликемия) на фоне гиперинсулинизма (избыточной продукции инсулина поджелудочной железой).

### **Этиология**

Синдром Патау ассоциирован с трисомией по 13-й хромосоме (рис. 1). Есть полная (80% случаев), частичная (15%) и мозаичная (5%) формы.

Полная форма характеризуется наличием трех одинаковых хромосом 13 (рис. 1). Частичная форма представлена робертсоновской транслокацией  $t(13;14)$ , при которой третья, дополнительная хромосома 13 прикрепляется к хромосоме 14 (в редких случаях — к другим хромосомам) (на рис. 2 показан механизм формирова-

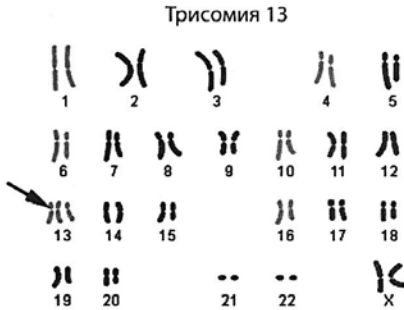


Рис. 1. Изменения хромосомного набора (кариотипа) при синдроме Патау.

Трисомия 13 (полная форма).

<https://health.oboz.ua/bolezni/trisomiya-13.htm>

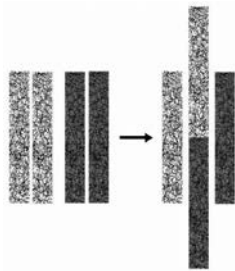


Рис. 2. Робертсоновская транслокация

<http://www.eurogentest.org/index.php?id=515>

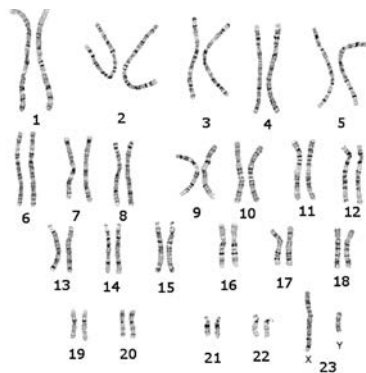
**Слева:** две пары нормальных хромосом

**Справа:** робертсоновская транслокация (хромосома из одной пары прикрепилась к хромосоме из другой пары).

При синдроме Патау появившаяся дополнительно третья хромосома в 13-й паре крепится к одной из хромосом в 14-й паре, образуя робертсоновскую транслокацию.

ния такой транслокации между двумя парами хромосом). Мозаичная форма характеризуется присутствием в организме двух видов клеток: с нормальным набором хромосом (рис. 3) и с трисомией 13. Наличие пороков развития и их тяжесть при мозаичной форме зависят от того, в какой ткани и в каком проценте локализуются клетки с трисомией 13.

Нормальный кариотип (хромосомный набор) определяет правильное развитие человека, так как гены,



**Рис. 3. Нормальный набор хромосом (нормальный кариотип).**

<http://www.eurogentest.org/index.php?id=515>

Хромосомы (аутосомы) от 1-й до 22-й пары одинаковы у мужчин и женщин, хромосомы 23-й пары (половые) — различны (в норме у женщин две X-хромосомы, у мужчин одна X-хромосома и одна Y-хромосома).

которые дают «инструкции к действиям» всем клеткам организма, располагаются в хромосомах. Любое изменение количества, размера или структуры хромосом приводит к отклонению от нормы.

Почему возникают эти нарушения, неясно. Во многих случаях изменения происходят на этапе созревания половых клеток родителей (яйцеклетки или сперматозоида) или при их оплодотворении. К сожалению, пока не нашли способ предотвращать или контролировать эти нарушения.

### **Аntenатальная (дородовая) диагностика**

Трисомия 13 может быть заподозрена при ультразвуковом исследовании (голопрозэнцефалия, полидактилия и др.) и подтверждена кариотипически (исследование хромосомного набора плода).

Вспомогательные (но неспецифичные) методы диагностики до родов включают: на 11–14-й неделе гестации — анализ затылочной полупрозрачности у плода (как правило, повышена); в первом триместре беременности — определение уровня хорионического гонадотропина/его свободной бета-фракции и плазменного протеина А, ассоциированного с беременностью (как правило, снижены).

Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) позволяет уловить ДНК ребенка в крови матери и дифференцировать трисомию 13 при синдроме Патау от других трисомий (по 21-й и 18-й паре хромосом); отрицательный результат не означает отсутствия синдрома Патау

и требует анализа кариотипа ребенка путем исследования ворсинок хориона (на 11–13-й неделе гестации) или амниотической жидкости (амниоцентез на 15–18-й неделе гестации).

Для подтверждения диагноза используют метод флюоресцентной *in situ* гибридизации (ФИШ), позволяющий выявить полную, частичную и мозаичную форму синдрома Патау до или после рождения ребенка.

### **Генетическое консультирование**

Риск появления ребенка с полной трисомией (21, 13 или 18) составляет около 1%, как правило, это спонтанная поломка, риск ее возникновения растет с возрастом матери после 35 лет. Риск выше в семьях при наличии сбалансированной транслокации у кого-то из родителей.

### **Ведение и лечение**

Только симптоматическое, к сожалению, само заболевание неизлечимо.

Хирургическое лечение несовместимых с жизнью пороков при синдроме Патау практически не влияет на то, сколько проживет ребенок (10-летняя выживаемость после таких операций составляет около 10%), но может значительно ухудшить качество жизни.

Родители и специалисты пытаются найти консенсус в понимании того, что может стать оптимальной опцией для симптоматического лечения у данного ребенка и как это будет влиять на качество жизни малыша и семьи.

Ранняя интеграция с командой паллиативных специалистов позволяет повысить качество жизни семьи до родов и после, снизить количество интенсивных вмешательств у ребенка.

### **Прогноз**

К сожалению, синдром Патау имеет плохой прогноз. Около 90% детей умирают в течение первого года жизни, из них 50% — в первый месяц жизни от проблем с сердцем, почками или от неврологических осложнений (центральное апноэ, сердечная недостаточность, легочная гипертензия, аспирация, обструкция верхних дыхательных путей и др.).

Дети с полной формой в большинстве случаев не способны разговаривать и самостоятельно передвигаться. Очень сложно предсказать, какие психомоторные функции и в каком виде будут сохранены.

Дети, которые живут дольше (некоторые доживают до взрослого возраста), имеют, как правило, мозаичную форму или частичную трисомию с отсутствием тяжелого поражения головного мозга. Психомоторные функции могут быть лучше. Проявления болезни тяжелее при несбалансированной транслокации и легче при сбалансированной (робертсоновской).

### **Осложнения беременности и родов**

При синдроме Патау высока вероятность развития осложнений беременности у мамы (высокая частота развития преэклампсии и преждевременных родов).

## Как может протекать синдром Патау

В паллиативной помощи нуждаются, как правило, дети с полной и частичной формой синдрома Патау. Мозаичная форма протекает легче, дети крепче, дольше живут, некоторые ходят в детский сад и даже в школу, хотя, конечно, имеют серьезные ограничения здоровья.

На этапе беременности по УЗИ у малыша может выявляться множество грубых аномалий, но есть те, у кого видят только небольшое отставание в росте и легкие пороки развития. К сожалению, при любом количестве и тяжести пороков болезнь есть, она будет давать о себе знать, и при полной форме синдром Патау является очень тяжелым заболеванием со смертельным исходом.

Чаще всего причину синдрома Патау установить невозможно, это случайно возникшая хромосомная поломка. Крайне редко бывает наследственная форма, поэтому необходимо обследование обоих родителей.

Дети с синдромом Патау рождаются и у молодых родителей, и у тех, кто постарше. Есть данные, что с увеличением возраста родителей риск рождения ребенка с синдромом Патау повышается.

В брошюре описывается протекание заболевания у детей с полной формой синдрома Патау. Эти малыши наблюдаются в перинатальной программе паллиативной помощи Детского хосписа «Дом с маяком». Тяжесть и продолжительность жизни, как правило, коррелируют с тяжестью поражения органов и систем. 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 позволяют несколько увеличить продолжительность жизни, но пока, к сожалению, незначительно.

Чаще всего при синдроме Патау страдают нервная, сердечно-сосудистая и мочеполовая системы, почти всегда бывают нарушения формирования лицевого черепа (расщелины губы, мягкого и твердого нёба), пороки развития глаз (дети плохо видят или не видят совсем).

Для детей с синдромом Патау характерна большая задержка роста. Они даже на доношенном сроке рождаются очень маленькими, чаще всего меньше 2 кг. Медленно набирают вес, медленно растут.

Многие детки после рождения не могут сами дышать и их подключают к аппарату искусственной вентиляции легких (ИВЛ). Кто-то спустя время начинает дышать самостоятельно, кто-то всю жизнь остается зависим от аппарата искусственного поддержания жизни, кто-то попадает на аппарат ИВЛ в кризисные периоды и потом снова какое-то время дышит сам. Чаще всего малыши с синдромом Патау после рождения не могут сосать и глотать. Для введения грудного молока или молочной смеси им ставят зонд в желудок через носик или через 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, через которую еда, вода и лекарства поступают сразу в желудок сквозь маленькое отверстие на передней брюшной стенке.

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

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

Пороки сердца встречаются часто, но кардиохирурги не всегда готовы оперировать, так как малыши

с синдромом Патау 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 Патау 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.

Есть критические периоды в жизни детей с синдромом Патау. Если ребенок преодолел такой период, есть надежда, что дальше наступит время более или менее стабильного состояния, но сколько это продлится — неизвестно. Одним из критических периодов является период новорожденности (первый месяц жизни). Особенно тяжело этот период переживают недоношенные детки с синдромом Патау; к сожалению, риск того, что они погибнут, очень высокий.

Очень жаль, что никогда нельзя сказать наверняка, сколько ребенок проживет. Ни один врач не может сказать точно, сможет ли ребенок дожить до рождения и что будет после рождения — будет он жить дни, месяцы или годы.

## 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 на руках, поют ему колыбельную, дарят 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 семьи.

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

разному может протекать заболевание, мы приводим все случаи, 13 детей с синдромом Патау, наблюдавшихся в Детском хосписе «Дом с маяком» за 8-летний период (3 ребенка из них уже умерли, 1 еще не родился).

**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
Р., м.	3 мес.	Роддом (родился в 36 недель) – ОИТР (НГЗ, дышал сам) – отделение патологии новорожденных – ОПП (1 мес.) – дом (НГЗ) – ущемление грыжи – операция – ОИТР (ИВЛ)	1 мес.	ОИТР (ИВЛ), через несколько дней после операции
Т., м.	6,5 мес.	Роддом – ОИТР (НГЗ, дышал сам, 1 мес.) – дом (НГЗ) – больница – дом – больница – дом – ОИТР (ИВЛ)	3 мес.	ОИТР (ИВЛ)
К., м.	3 мес.	Роддом – ОИТР (НГЗ, ИВЛ, 1 мес.) – ОПП	Не был	ОПП

5 из 12 родившихся детей с синдромом Патау, которые живы и находятся под опекой Детского хосписа (данные на момент 08.2021 г.):

- У., м., 2 года, живет дома, дышит сам, врожденных пороков развития органов много, но не жизнеугрожающие, не оперировали, есть судороги, реагирует на звуки, на свет, появились эмоции; не сидит, не переворачивается, немножко держит голову; ест через назогастральный зонд; первые полтора месяца жизни провел в реанимации, потом в паллиативном отделении, потом выписался домой.

Статья: <https://mayak.help/istorii-detej/istorii/bektashev-usman/>

- М., ж, 9 лет, судороги, эпилепсия; коррекция мягкого нёба, ест с ложки; сидит, играет в кровати, просится на руки; не видит, хорошо слышит; тяжелая задержка психомоторного развития, не разговаривает, не общается; проблемы со сном, много плачет.
- С., ж., 4 года, ест через гастростому, дышит через трахеостому, пороков, требующих экстренной коррекции, не было; улыбается, реагирует, голову не держит, не сидит, не переворачивается, не говорит.

Статья: <https://mayak.help/istorii-detej/istorii/kolodyazhnaya-stefaniya/>

- В., ж., 1,5 года, родилась раньше срока, на 37-й неделе, с дыхательной недостаточностью, со множественными пороками, не требующими экстренной коррекции, дышала сначала через ИВЛ, ела через зонд, потом стала есть сама, дышать сама;

долгое время жила в паллиативном отделении, родители не были готовы ее забрать домой, сейчас дома; активная, сама переворачивается, пытается ухватиться ручками за игрушки; не слышит, немного видит и различает людей.

Статья: <https://mayak.help/istorii-detej/istorii/kozlova-vera/>

- Н., м., 14 лет, живет дома, судороги, нуждается в кислороде, ест через гастростому (установили в 14 лет), не общается, зрение сохранено.

4 из 12 родившихся детей с синдромом Патау, которые живы и сняты с учета Детского хосписа (данные на момент 08.2021 г.):

- Т., м., 6 лет, врожденные пороки развития не оперировали, питание через назогастральный зонд, переворачивается, держит голову, следит за предметами, любит держать руки во рту, не сидит, не ходит, не говорит, живет дома, снят с учета, так как семье не нужна помощь хосписа.
- М., м., 10 лет, судороги, эпилепсия, врожденные пороки развития не оперировали, ест с ложки и через назогастральный зонд, не ходит, не сидит, удерживает голову недолго, зрение и слух не фиксирует, радуется, когда берут на руки; живет дома; снят с учета, так как семье не нужна помощь хосписа.
- М., ж., 13 лет, судороги, эпилепсия, сначала ела через назогастральный зонд, потом — сама; экстренная операция по поводу заворота кишечника; не разговаривает, плохо видит; очень позитивная, дру-

желюбная, ласковая, любит, когда с ней общаются и играют, любит брать все в рот; стоит, ходит с опорой; живет дома; долгое время была под опекой хосписа; в связи с хорошим самочувствием и стабильным состоянием снята с учета Детского хосписа.

- В., ж., 1,5 года, врожденные пороки развития не оперировали, сначала ела через назогастральный зонд, потом — сама, дышит сама; находится в отделении паллиативной помощи, так как родители не готовы забрать ее домой.

Таким образом, большинство детей с синдромом Патау, которые в настоящее время состоят на учете в Детском хосписе или сняты с него, имеют довольно высокую продолжительность жизни и достаточно благоприятное течение болезни без врожденных пороков развития, требующих экстренной коррекции. По всей видимости, дети в более тяжелом состоянии не доживали до возраста, когда родители могли обратиться за помощью в хоспис. У детей в анализируемой нами группе были пороки развития мягкого нёба и серьезные проблемы со зрением из-за врожденных пороков развития глаз, у многих — аномалии развития пальчиков; почти у всех есть судороги, проблемы со сном, сильное беспокойство, инверсия сна (дети спят днем и бодрствуют ночью). Кризисные состояния и операции дети с синдромом Патау из нашей группы переносили очень тяжело. Влияние синдрома Патау на жизнь ребенка очень разное: у кого-то получается развиваться и быть активными, а кто-то

очень слаб и, несмотря на отсутствие тяжелых пороков развития, быстро умирает. После реанимации и отделения патологии новорожденных детей переводят в отделение паллиативной помощи или выписывают домой под наблюдение Детского хосписа. У детей, выписанных домой, в начале жизни были дыхательные нарушения и потребность в кислороде, у большинства — ИВЛ. Почти все дети ели через зонд или через гастростому. Все дети не могут говорить, не могут читать, есть тяжелая задержка психомоторного развития, контакт только эмоциональный, невербальный.

Дети с синдромом Патау 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 короткого 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, позже, риск смерти выше у недоношенных детей с синдромом Патау, чем просто у недоношенных детей (при рождении раньше срока повышается риск того, что ребенок не задышит сам, не сможет адаптироваться к жизни и погибнет). Синдром Патау 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 Патау, многие дети не переживали оперативного лечения, поэтому врачи часто не готовы оперировать ребенка с синдромом Патау. Однако были случаи, когда после успешной операции состояние ребенка было стабильным какое-то время. Почти все дети не могли сами есть, имели грубую задержку развития, не держали голову, не говорили, не ходили. При этом многие дети умели улыбаться, узнавали родителей, эмоционально реагировали на окружающее.

Для многих родителей ребенка с синдромом Патау 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 говорить 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 Патау

## На русском языке

- Синдром всех неизлечимых болезней. История пятилетней девочки, с диагнозом которой — синдромом Патау — редко доживают до года.  
Православный портал о благотворительности Милосердие.ru  
<https://www.miloserdie.ru/article/sindrom-vseh-neizlechimyh-boleznej/>
- Статьи и фото на сайте Детского хосписа «Дом с маяком»:  
<https://mayak.help/istorii-detej/istorii/bektashev-usman/>  
<https://mayak.help/istorii-detej/istorii/kolodyazhnaya-stefaniya/>  
<https://mayak.help/istorii-detej/istorii/kozlova-vera/>

## На английском языке

- Английский сайт о Трисомии 13 и 18  
<http://www.soft.org.uk/>
- “Patau’s syndrome | NHS inform”  
<https://www.nhsinform.scot/illnesses-and-conditions/chromosomal-conditions/pataus-syndrome#overview>
- “SOFT UK — Support Organisation for Trisomy 13 and Trisomy 18”  
<https://www.soft.org.uk>

- “Trisomy 13 — A Handbook for Families — SOFT — Support Organization For Trisomy — Parenting A Child”  
<https://trisomy.org/resources/parenting-a-child/trisomy-13-a-handbook-for-families/>
- “Journey’s story: Child with Trisomy 13 turning 2 against the odds”  
<https://amp.statesmanjournal.com/amp/6227368002>
- “Trisomy 13 (Patau Syndrome) Simple Guide + Podcast”  
<https://raredisease.com/patau-trisomy-13>
- Портал  
<http://www.eurogentest.org/>

## 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, ре-

шить, 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 отпупсировать 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 с дедушкой. 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/>



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 Па-

тау и др.), тяжелые неоперабельные 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 медицин-

ская 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](mailto: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](mailto: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><b>Выявление тяжелого неизлечимого заболевания у ребенка внутриутробно</b></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><b>Перинатальная паллиативная помощь</b></p>																													
<p><b>Паллиативная медицинская помощь детям</b></p>																													

**ГОРОДСКОЙ перинатальный**

**ИНФОРМАЦИОННАЯ помощь**  
предоставление родителям необходимой информации о диагнозе ребенка, о прогнозе, паллиативной помощи детям

**ОРГАНИЗАЦИОННАЯ помощь**  
составление индивидуального плана беременности и родов, сопровождение беременности и родов, сопровождение на консилиуме, в родах, помощь до 5 лет после смерти ребенка в стационаре, на дому, организация

**ПСИХОЛОГИЧЕСКАЯ помощь**  
индивидуальная поддержка всех членов семьи на родовом этапе, в процессе и после родов, помощь в переживании утраты — до 5 лет после смерти беременной женщины, создание «шкатулки памяти» (3D УЗИ, памятные фото)

**ДУХОВНАЯ ПОМОЩЬ**  
индивидуальная поддержка всех членов семьи на родовом этапе, в процессе и после родов, помощь в переживании утраты — до 5 лет после смерти 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), фотографии, 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 ПАТАУ**

### **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/м<sup>2</sup>.

Гарнитура CentroSansPro.

Формат 70×90 <sup>1</sup>/<sub>32</sub>. Объем 1,54 усл. п. л.

Тираж 1000 экз. Заказ № 377

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/>

