

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ (ВНР ЦНС)

ПЕРИНАТАЛЬНАЯ ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ

Информация для семьи



**ДЕТСКИЙ
ПАЛЛИАТИВ**

благотворительный фонд
развития паллиативной помощи

**ВРОЖДЕННЫЕ
ПОРОКИ РАЗВИТИЯ
ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ
СИСТЕМЫ (ВПР ЦНС)
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 Врожденные пороки развития центральной нервной системы (ВПР ЦНС). Перинатальная паллиативная помощь. Информация для семьи. — М. : Издательство «Проспект», 2021. — 56 с.
ISBN 978-5-98597-484-3

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 врожденными пороками развития центральной нервной системы. 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 978-5-98597-484-3

Дорогие родители, бабушки и дедушки!

У вашего малыша сложное и неизлечимое заболевание — тяжелый неоперабельный врожденный порок развития центральной нервной системы (ВПР ЦНС).

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

Пороки развития центральной нервной системы разные. От одних можно избавиться путем хирургической операции. Другие нельзя прооперировать, но с ними можно жить и иметь хорошее качество жизни. Третьи неоперабельные, значительно ухудшают качество жизни и могут привести к преждевременной смерти ребенка.

Если у вашего малыша диагностирован врожденный порок центральной нервной системы, несовместимый с жизнью, и перинатальный консилиум специалистов подтвердил это, значит, есть разрешение на прерывание беременности по медицинским показаниям.

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 врожденный порок развития центральной нервной системы	6
Анэнцефалия	8
Гидроцефалия	16
Врожденные пороки развития мозжечка	18
Врожденные пороки спинного мозга	23
Как могут протекать врожденные пороки развития ЦНС	25
Анэнцефалия	25
Гидроцефалия	32
Аномалии развития мозжечка	34
Врожденные пороки спинного мозга	35
Что почитать про врожденные пороки центральной нервной системы	40
На русском языке	40
На английском языке	40
Что такое перинатальная паллиативная помощь	41
Услуги программы перинатальной паллиативной помощи (предоставляются по желанию семьи).	46
Что почитать про перинатальную паллиативную помощь?.	49
Приложение. Буклет для родителей	50

Что такое врожденный порок развития центральной нервной системы

При проведении скринингов первого или второго триместра беременности, реже при проведении скрининга третьего триместра врачи могут впервые выявить нарушения формирования центральной нервной системы у ребенка (изолированные или сочетанные с пороками в других органах и системах).

Это могут быть врожденные пороки развития головного мозга (анэнцефалия, гидроцефалия, аномалии развития мозжечка (синдром Денди-Уокера) и др.) или врожденные пороки развития спинного мозга — отдельно или в сочетании с пороком головного мозга (рахишизис, Spina bifida).

Причиной данных патологий может быть хромосомная патология, а может быть нарушение формирования нервной трубки в момент закладки органов у эмбриона. В этом случае установить причину крайне сложно (дефицит витаминов, влияние внешних факторов и т. д.). Родители говорят: «Даже если найти причину, это никак не поможет ни нам, ни ребенку, а поиск виноватого забирает силы и тянет на дно».

Конечно, если причина хромосомная, то здесь необходима консультация генетика, и, если будет его рекомендация — обследование родителей ребенка.

Однако чаще всего причина остается неизвестной.

Врожденные пороки развития ЦНС — большая группа заболеваний, имеющих на дородовом этапе чаще всего неясный прогноз в отношении жизни и чаще всего неблагоприятный прогноз в отношении выздоровления. Это означает, что ребенок может не умереть в младенчестве и жить долго, имея различной тяжести проблемы со здоровьем и проявления болезни. При этом может быть и бессимптомное течение врожденного порока развития, например мальформация Арнольда-Киари I типа.

Поэтому на перинатальном консилиуме врачи разных специальностей (нейрохирурги, неврологи, генетики и др.) обсуждают, насколько тяжелым является врожденный порок, выявленный внутриутробно, операбельный он или нет, может ли данный ВПР быть частью какого-то синдрома, и если да, то какого и каков прогноз в отношении жизни и выздоровления с данным синдромом.

При некоторых пороках врачи говорят о более или менее неплохом прогнозе — ребенку понадобятся операции, реабилитация, возможно, ребенок будет ограничен в подвижности, в развитии, но для жизни прогноз бывает благоприятным.

В данной брошюре мы рассмотрим те случаи, когда консилиум врачей, в состав которого входят неонатологи, нейрохирурги, неврологи, приходит к заключению, что, несмотря на проведенные после рождения операции (если они вообще возможны), прогноз для жизни и здоровья ребенка все равно будет неблагоприятным.

Анэнцефалия

Анэнцефалия сопряжена с полным или частичным отсутствием головного мозга, может быть приобретенной или наследоваться. В табл. 1 представлена научная информация по изолированной анэнцефалии и анэнцефалии в составе различных синдромов.

Таблица 1. Анэнцефалия изолированная и в составе различных синдромов (Orphanet, <https://www.orpha.net/>)

Название	Описание	Особенности
<p>Синдром Фаулера (Fowler vasculopathy)</p> <p><i>Синонимы:</i> Церебральная пролиферативная гломерулоидная васкулопатия Энцефалокластическая пролиферативная васкулопатия Гидроцефалия/гидранцефалия вследствие церебральной васкулопатии Пролиферативная васкулопатия и гидранэнцефалия/гидроцефалия</p>	<p>Редкое генетическое заболевание ЦНС.</p> <p>Гидранэнцефалия, характерная гломерулярная васкулопатия ЦНС и сетчатки, многоводие, акинезия плода (отсутствие движений в утробе матери), артрогрипоз (врожденные контрактуры суставов).</p> <p>В большинстве случаев ребенок погибает внутриутробно. Случаи рождения живым — единичные, умирает, как правило, в младенчестве.</p> <p>В единичных случаях живорождения наблюдаются тяжелая задержка психомоторного развития, судороги, микроцефалия, отсутствие функциональных движений (способность тела безболезненно осуществлять движения с нужной силой мышц и подвижностью суставов).</p>	<p>Распространенность в популяции: <1/1 000 000.</p> <p>Наследственность: аутосомно-рецессивное заболевание.</p> <p>Начало проявлений заболевания: антенатально (до родов); неонатально (в первый месяц жизни).</p>

Название	Описание	Особенности
Гидранэнцефалия	<p>Редкий врожденный порок развития головного мозга.</p> <p>Полное или частичное отсутствие коры головного мозга, специфическое поражение обоих полушарий головного мозга с практически интактными костями черепа и менингеальными оболочками.</p> <p>В большинстве случаев ребенок умирает внутриутробно или в первые недели жизни. Наблюдаются фармакорезистентные судороги, задержка психомоторного развития, спастическая диплегия, тяжелая задержка роста, глухота и слепота.</p>	<p>Распространенность в популяции: неизвестно.</p> <p>Наследственность: —</p> <p>Начало проявлений заболевания: антенатально (до родов), неонатально (в первый месяц жизни).</p>
Изолированная анэнцефалия		<p>Распространенность в популяции: —</p> <p>Наследственность: —</p> <p>Начало проявлений заболевания: антенатально (до родов).</p>

Что такое врожденный порок развития центральной нервной системы

Название	Описание	Особенности
<p>Изолированная анэнцефалия/экзэнцефалия</p> <p><i>Синоним:</i> акrania-анэнцефалия</p>	<p>Врожденный порок нервной трубки. Полное или частичное отсутствие костей черепа и покрывающей череп кожи, головной мозг отсутствует или уменьшен до очень маленьких размеров. В большинстве случаев отсутствуют надпочечники.</p> <p>Большинство детей — мертворожденные, есть случаи, когда новорожденные прожили несколько часов или несколько дней.</p> <p>Описаны семейные случаи ауто-сомно-рецессивного наследования, но большинство случаев заболевания — спорадические (случайные).</p> <p>При последующих беременностях высок риск рождения ребенка со spina bifida.</p> <p>Аntenатальный диагноз устанавливается по УЗИ в первом триместре беременности.</p>	<p>Распространенность в популяции: 1–9/1 000 000.</p> <p>Наследственность: редко — аутосомно-рецессивное заболевание, в большинстве случаев — спорадическое</p> <p>Мультифакторное заболевание, возникающее в результате взаимодействия генов с окружающей средой (факторами риска могут быть дефицит фолиевой кислоты и цинка, ожирение у матери).</p> <p>Начало проявлений заболевания: антенатально (до родов), neonатально (первый месяц жизни).</p>

Название	Описание	Особенности
Синдром фатальной гидранцефалии и диафрагмальной грыжи	Редкое генетическое заболевание со смертельным исходом. Наблюдаются множественные врожденные пороки развития (гидранцефалия, диафрагмальная грыжа, макроцефалия, широко открытый передний родничок, ладьевидный живот и гипотония). Дополнительно могут быть аномалии сердца, многоводие, легочная гипертензия.	Распространенность в популяции: <1/1 000 000. Наследственность: — Начало проявлений заболевания: неонатально (первый месяц жизни).

Название	Описание	Особенности
<p>Синдром многоядерных нейронов, маловодия, почечной дисплазии, гипоплазия мозжечка, гидранэнцефалии</p> <p><i>Синоним:</i> MARCH-синдром (Multinucleated neurons-anhydramnios-renal dysplasia-cerebellar hypoplasia-hydranencephaly syndrome)</p>	<p>Редкое генетическое заболевание со смертельным исходом.</p> <p>Наблюдаются множественные врожденные пороки развития (тяжелая гидранэнцефалия, гипоплазия мозжечка, дисплазия или агенезия почек). В головном мозге находят множество многоядерных нейронов и глиальных клеток.</p> <p>Беременность осложняется снижением или практически полным отсутствием амниотических (околоплодных) вод, что приводит к формированию Поттер-синдрома (врожденной патологии развития плода, которая проявляется совокупностью характерных внешних признаков, POTTER-синдром).</p>	<p>Распространенность: <1/1 000 000.</p> <p>Наследственность: —</p> <p>Начало проявлений заболевания: антенатально (до родов).</p>

Название	Описание	Особенности
	<p>Внешними признаками РОТТЕР-синдрома являются: Р (pulmonary hypoplasia) гипоплазия легких, О (oligohydramnios) маловодие, Т (twisted face) деформации лица, Т (twisted skin) дряблая складчатая (морщинистая, «старческая») кожа, Е (extremity defects) деформации и контрактуры конечностей, R (renal failure) почечная недостаточность.</p> <p>Дети погибают внутриутробно или вскоре после рождения.</p>	

Название	Описание	Особенности
<p>NDE1 -ассоциированная микрогидранцефалия</p> <p>Синоним: MNAS-синдром</p>	<p>Редкий синдром с поражением центральной нервной системы.</p> <p>Ведущий признак — выраженная микроцефалия и задержка роста, тяжелое нарушение психомоторного развития, типичная рентгенологическая картина выраженного расширения желудочков в результате отсутствия или тяжелого недоразвития полушарий головного мозга, гипоплазия мозолистого тела и ствола головного мозга. Синдром часто ассоциирован с тонкими костями и сморщенной кожей черепа.</p>	<p>Распространенность: <1/1 000 000.</p> <p>Наследование: аутосомно-рецессивное.</p> <p>Начало проявлений заболевания: антенатально (до родов), неонатально (первый месяц жизни).</p>

Гидроцефалия

Врожденная гидроцефалия — редкое заболевание, которое начинает развиваться внутриутробно и характеризуется аномальным расширением желудочков головного мозга из-за нарушения циркуляции спинномозговой жидкости. Может быть приобретенной и наследственной (с разными типами наследования). Тяжесть заболевания и прогноз зависят от величины расширения желудочков и от того, как долго и как сильно страдают структуры головного мозга в результате гидроцефалии.

Прогноз изолированной гидроцефалии, как было сказано выше, зависит от тяжести поражения головного мозга и своевременного лечения по восстановлению циркуляции ликвора (спинномозговой жидкости). Гидроцефалия может наблюдаться при разных заболеваниях — неврологических, хромосомно-генетических и др. В этом случае на прогноз в отношении жизни будут влиять не только тяжесть гидроцефалии, но и тяжесть основного заболевания.

Кроме того, есть много очень редких синдромов, которые описаны в литературе иногда как единичные случаи с неясным прогнозом. Информацию про них можно посмотреть на портале Орфанет (Orphanet, <https://www.orpha.net/>). В табл. 2 представлена информация о гидроцефалии в составе некоторых синдромов с однозначно плохим прогнозом.

Таблица 2. Гидроцефалия в составе синдромов с плохим прогнозом (Orphanet, <https://www.orpha.net/>)

Название	Описание	Особенности
Синдром Беемера-Эртбруггена	Редкое генетическое заболевание со смертельным исходом. Наблюдается гидроцефалия, порок сердца, увеличение плотности костей и необычные черты лица (монголоидный разрез глаз, нос картошкой, широкая переносица, микрогнатия, длинная верхняя губа).	Распространенность: <1/1 000 000. Наследование: аутосомно-рецессивное. Начало проявлений заболевания: неонатально (первый месяц жизни)
Гидроцефалия со стенозом Silvioevого водопровода головного мозга	Редкое генетическое заболевание с плохим прогнозом. Характеризуется тяжелой гидроцефалией, сведёнными большими пальцами, спастической, различной степенью нарушений интеллекта.	Распространенность: 1-9/1 000 000. Наследование: X-сцепленное рецессивное. Начало проявлений заболевания: антенатально (до родов), неонатально (первый месяц жизни)

Врожденные пороки развития мозжечка

Врожденные пороки развития мозжечка — большая группа заболеваний, имеющих на дородовом этапе чаще всего неясный прогноз в отношении жизни и чаще всего неблагоприятный прогноз в отношении выздоровления. При этом может быть и бессимптомное течение врожденного порока развития, например мальформация Арнольда–Киари I типа.

В программе перинатальной паллиативной помощи в большинстве случаев наблюдаются дети с отсутствием мозжечка (мозжечковая агенезия), с мальформацией Арнольда–Киари и с мальформацией Денди-Уокера.

Мозжечковая агенезия — это полное или частичное отсутствие мозжечка. У большинства детей выявляются небольшие остатки мозжечка, поэтому частично сохранена его функция.

Агенезия мозжечка и агенезия червя мозжечка может быть изолированной или в составе синдромов, в том числе генетических с различным типом наследования (Orphanet, <https://www.orpha.net/>). Изолированная и синдромальная агенезия мозжечка или червя мозжечка, как правило, не сопровождается летальным исходом в перинатальном периоде (до родов, во время родов, в первый месяц после родов), ребенок может жить долго, имея при этом проявления болезни различной степени тяжести.

Например, дети с *изолированной агенезией мозжечка* (тотальной или субтотальной) имеют полное или почти полное отсутствие мозжечка и часто недораз-

вите ствола мозга. Внешние проявления болезни могут быть очень разные, но обычно включают задержку умственного, моторного и языкового развития разной степени тяжести, атаксию (нарушение координации движений), дизартрию (нарушение речи), тремор (непроизвольные сокращения и расслабления мышц), дисметрию (утрата чувства расстояния), дисдиадохокинезию (неспособность выполнять быстрые чередующиеся движения) и глазодвигательные нарушения.

Дети с *изолированной агенезией червя мозжечка* (тотальной или субтотальной) имеют полное или частичное отсутствие червя мозжечка без каких-либо пороков или аномалий. У одних детей может протекать бессимптомно (без внешних проявлений), у других — с задержкой психомоторного развития (освоение походки, речь, умственные способности), гипотонией и нарушением координации движений, глазодвигательными нарушениями, аномалией сетчатки глаза, эпизодическим гиперпноэ (учащение дыхания).

Синдромы с агенезией мозжечка или червя мозжечка многочисленны, их описание можно посмотреть на портале Орфанет (Orphanet, <https://www.orpha.net/>). В табл. 3 представлена информация о редком генетическом синдроме с агенезией мозжечка и крайне неблагоприятным прогнозом в отношении жизни (летальный исход в период новорожденности).

Мальформация Арнольда–Киари — врожденный порок развития центральной нервной системы, характеризующийся смещением мозжечка. У некоторых

Таблица 3. Агенезия мозжечка в составе синдромов с плохим прогнозом (Orphanet, <https://www.orpha.net/>)

Название	Описание	Особенности
Синдром гидроцефалии-мозжечковой агенезии	Редкое генетическое заболевание со смертельным исходом в период новорожденности. Наблюдается гидроцефалия, агенезия мозжечка, отсутствие отверстий Люшка и Мажанди, гипотония, арфлексия или гипорефлексия, судороги и/или цианоз вскоре после рождения.	Распространенность: <1/1 000 000. Наследование: X-сцепленное рецессивное. Начало проявлений заболевания: неонатально (первый месяц жизни).

детей и даже у взрослых может протекать без внешних симптомов.

Мальформация Арнольда–Киари может быть изолированной или в составе синдромов, в том числе генетических с различным типом наследования (например, синдром лучевого синостоза с краниосиностозом, гидроцефалией и мальформацией Арнольда–Киари I типа). Синдромы многочисленны, их описание можно посмотреть на портале Орфанет (Orphanet, <https://www.orpha.net/>).

Дети с мальформацией Арнольда–Киари, как правило, не умирают в перинатальном периоде (до родов, во время родов и в первый месяц после рождения). На дородовом этапе прогноз в отношении жизни, как правило, неясен или относительно благоприятный. Однако прогноз в отношении выздоровления, как правило, неблагоприятный и зависит от типа мальформации и тяжести порока, а также от сопутствующих заболеваний и состояний.

Мальформация Арнольда–Киари I типа является относительно благоприятной (иногда бессимптомной), характеризуется смещением мозжечка более чем на 5 мм ниже большого затылочного отверстия с сирингомиелией (полость в спинном мозге, похожая на кисту) или без нее. У разных людей может проявляться по-разному и в разном возрасте — от отсутствия симптомов до довольно тяжелых (подзатылочная головная боль, боль в шее, головокружение, шум в ушах, проблемы со зрением — двоение, помутнение, светобоязнь, нистагм, нарушение координации, мышечная спастика).

При мальформации Арнольда–Киари II типа наблюдается смещение не только мозжечка, но и моста, продолговатого мозга и четвертого желудочка головного мозга через большое затылочное отверстие в позвоночный канал. Обычно связана с миеломенингоцеле (Spina bifida или спинномозговая грыжа). Дополнительно могут выявляться другие ВПР ЦНС (частичное или полное отсутствие мозолистого тела, гидроцефалия и др.). Симптомы включают головную боль в затылке, гипотонию, апноэ с цианозом (остановка дыхания с синевой кожных покровов), дисфагию (нарушение глотания), опистотонус, нистагм, спастичность, атаксию (нарушение координации движений).

Мальформация Денди-Уокера — врожденный порок развития центральной нервной системы, который, как правило, характеризуется триадой признаков: частичное или полное отсутствие червя мозжечка, кисты в задней черепной ямке и гидроцефалия. В большинстве случаев проявляется в раннем возрасте гидроцефалией, выпуклостью затылка и признаками сдавления заднечерепной ямки (паралич черепных нервов, нистагм и нарушение координации движений). Может протекать без гидроцефалии.

Мальформация Денди-Уокера встречается как изолированная или в составе синдромов, в том числе генетических с разным типом наследования. Синдромы многочисленны, их описание можно посмотреть на портале Орфанет (Orphanet, <https://www.orpha.net/>). Прогноз в отношении жизни, как правило, неясный или относи-

тельно благоприятный, в отношении выздоровления зависит от вида и тяжести порока. В перинатальный период (до родов, во время родов и после рождения) дети, как правило, не умирают от данной аномалии.

Врожденные пороки спинного мозга

Spina bifida — группа редких врожденных пороков развития нервной трубки, характеризующихся неправильным закрытием позвоночного столба во время эмбрионального развития.

Термин «*Spina bifida*» обычно используется как неспецифический термин, относящийся к любой степени незакрытия спинного мозга позвоночником. В переводе *Spina bifida* означает «расщелина позвоночника», подразделяется на *Spina bifida occulta* и *Spina bifida aperta*.

Spina bifida occulta, или закрытый дизрафизм позвоночника, является самой легкой формой дефекта развития нервной трубки, включает скрытый дефект позвонка и минимальное поражение нервной системы. Изолированная *Spina bifida occulta* может протекать бессимптомно.

Spina bifida aperta, или открытый спинальный дизрафизм, характеризуется дефектом кожи с обнаженной нервной тканью в области позвоночника, с выступающим мешком в месте дефекта или без него. Наиболее серьезный дефект включает полное обнажение спинного мозга по всей его длине (рахизи́зис). Взаимодействие нервных тканей с внешней средой в виде менингоцеле (только спинно-мозговые оболочки) или в виде миеломенингоцеле (спинной мозг и спинно-

мозговые оболочки) приводит к разнообразному спектру неврологических нарушений. Симптомы варьируют в зависимости от содержимого (только мозговые оболочки или ткань спинного мозга), локализации и тяжести поражения, могут включать моторную, сенсорную и/или сфинктерную дисфункцию, гидроцефалию и/или аномалии скелета (например, сколиоз) и др.

Таким образом, от типа, размера и локализации дефекта, а также от дополнительного вовлечения внутренних органов зависит прогноз в отношении жизни и тяжесть проявлений заболевания и его осложнений.

Spina bifida бывает изолированной и в составе различных синдромов. Изолированная Spina bifida — это редко встречаемая аномалия, не связанная с другими серьезными врожденными мальформациями или вентрикуломегалией. Степень дефекта может варьировать от Spina bifida occulta до Spina bifida aperta (вплоть до рахизиса). Краткое описание синдромов со Spina bifida (в том числе генетических с разным типом наследования) дано на портале Орфанет (Orphanet, <https://www.orpha.net/>).

В большинстве случаев Spina bifida сочетается с другими аномалиями развития, поэтому для улучшения результатов лечения и выживаемости крайне важно мультидисциплинарное ведение ребенка с момента установления диагноза во время беременности. В России за информационной и консультационной поддержкой можно обратиться в Благотворительный фонд «Спина Бифида» (<https://helpspinabifida.ru/>).

Как могут протекать врожденные пороки развития ЦНС

Анэнцефалия

Врожденные пороки развития ЦНС, связанные с отсутствием головного мозга (различные виды анэнцефалии; табл. 1), являются одними из самых тяжелых. У малыша могут быть различные варианты отсутствия частей головного мозга и костей черепа (от частичного до полного). Однако в любом случае диагноз этот фатальный, дети погибают внутриутробно или сразу после рождения. При этом на этапе беременности в утробе мамы одни малыши довольно активны (двигаются, толкаются), а другие — нет (из-за маловодия и особенностей поражения нервной и других систем).

При любом тяжелом диагнозе есть риск того, что ребенок погибнет до рождения (антенатально). При акрании гибель может наступить на раннем сроке беременности (10–12 недель), иногда ребенок живет дольше, но редко доживает до рождения, хотя и это возможно. Риск того, что ребенок погибнет до рождения при анэнцефалии без акрании, ниже (кости черепа сохранены, но отсутствуют полностью или частично большие полушария или отдельные части головного мозга). В нашей программе такие детки чаще всего доживали до рождения.

У некоторых детей может наблюдаться различного размера менингоэнцефалоцеле — жидкостное образо-

вание в «мешочке» из мягких оболочек ЦНС, содержащее структуры головного мозга, измененные в результате врожденного порока развития, и жидкость. Детки с таким диагнозом могут погибнуть до рождения, во время родов или в ближайшее время после рождения.

Родителям сложно принять тот факт, что точного прогноза никто не даст, никто не скажет наверняка, когда ребенок погибнет, сколько проживет. Необходимо постараться подготовиться к разным вариантам развития событий и понимать, что делать в случае антенатальной (внутриутробно, до родов), интранатальной (во время родов) или постнатальной (после родов) смерти малыша.

К сожалению, важно понять, что вылечить ребенка с анэнцефалией невозможно. Нельзя восстановить головной мозг или его части, так как пока нет методов наращивания отсутствующих структур и нет трансплантации этого важного органа. А без головного мозга жизнь заканчивается в утробе мамы или вскоре после рождения.

Во многих странах при диагнозе анэнцефалия и схожих с ним диагнозах врачи могут не оказывать ребенку реанимационную помощь, так как это считается не милосердно по отношению к ребенку. Реанимация — это медицинские манипуляции, трубки, иголки, катетеры, аппараты и методы искусственного поддержания жизни. В них есть смысл, если их использование облегчит состояние ребенка, выведет его из кризисной, опасной для жизни ситуации или вылечит его, даст время на-

браться сил и восстановиться. Но при отсутствии головного мозга или при значительном нарушении формирования его структур такой надежды у нас нет.

В нашей стране по закону реанимационные действия не проводятся в случае клинической смерти при наличии достоверно установленного тяжелого прогрессирующего неизлечимого заболевания. Необходимо оформление заключения врачебной комиссии о наличии показаний для оказания паллиативной помощи на основании того, что прогноз в отношении жизни и выздоровления ребенка неблагоприятный, летальный.

Часто родители, которые ждут рождения ребенка с анэнцефалией и другими тяжелыми врожденными пороками головного мозга, спрашивают, как будет выглядеть их малыш после рождения. В Интернете семьи наталкиваются на множество разных фотографий, часто пугающих семью. Мы советуем смотреть фотографии на сайте в историях детей — подопечных Детского хосписа «Дом с маяком». Кроме того, есть портал, посвященный анэнцефалии, на котором много фотографий таких малышек и их историй (<http://www.anencephaly.info/e/stories.php>).

Даже при самых тяжелых и некрасивых пороках ребенок остается ребенком, маленьким, беззащитным, пусть даже с портящими внешность аномалиями. Малыши рождаются маленького роста, поэтому и дефекты у них небольших размеров. У деток обычные ручки и ножки, все они похожи чем-то на маму, чем-то на папу. На голову мы всегда предлагаем заранее подготовить

шапочку, учитывающую размер порока, можно запеленать ребенка так, чтобы дефект не был виден.

За время работы программы перинатальной паллиативной помощи Детского хосписа «Дом с маяком» с 2018 г. было 6 детей с разными формами анэнцефалии. Из них двое деток погибли до рождения, трое умерли без ИВЛ (родители подписали отказ от проведения реанимационных мероприятий и ИВЛ), один малыш по желанию родителей был интубирован и подключен к аппарату ИВЛ, на котором в больнице прожил ровно месяц, а затем скончался. Все родители похоронили своих детей, даже тех, кто умер внутриутробно.

Краткие истории подопечных детского хосписа «Дом с маяком».

История 1. Девочка Р. (первая подопечная перинатальной программы детского хосписа «Дом с маяком» с анэнцефалией и менингоэнцефалоцеле). Родители Р. поделились своей историей, есть их письма и видео (https://mayak.help/news/istoriya_radosvety/).

Папа и мама Р. приняли диагноз дочки еще до рождения, они говорили, что, «когда ей будет суждено уйти, мы ее отпустим, мы не хотим искусственными методами продлевать ее жизнь, мы хотим, чтобы все было, как задумано, естественно, максимально естественно». Так как вылечить было никак нельзя, основным желанием было сделать так, чтобы у малышки ничего не болело, чтобы ей не было страшно, чтобы она узнала своих папу и маму и провела с ними все дни сво-

ей коротенькой жизни. Понимая всю тяжесть диагноза и прогноза, в интересах ребенка семья отказалась от кесарева сечения и готовилась к естественным родам. Врачи опасались, что Р. может не пережить роды, так как на голове у нее было большое образование с тонкими оболочками, внутри которого были нарушенные структуры головного мозга. Благодаря умелым рукам специалистов, Р. родилась естественным путем, закричала, как и все младенцы, и задышала сама.

Малышку перевели в реанимацию, мама могла быть с ребенком столько, сколько позволяли ей силы после родов. После подтверждения диагноза, поставленного на этапе беременности, оформили документы о наличии показаний к паллиативной помощи. То, что Р. родилась живой и задышала сама, было из разряда чудес. Это лишний раз убеждает, что мы не можем с уверенностью говорить, что ребенок точно погибнет сразу после рождения, даже если, по данным МРТ, не видно здоровых структур головного мозга. Поэтому родители и все сопровождающие специалисты готовились к трем сценариям развития событий: 1-й — малышки не станет еще в утробе мамы, 2-й — малышка умрет во время родов или на ИВЛ в ближайшее время после родов; 3-й — малышка родится живой, задышит сама.

После отделения реанимации Р. перевели в отдельную палату, где родители заботились и учились ухаживать за ней. Девочка не могла есть сама, и ей поставили зонд — трубочку через носик или через ротик, которая идет сразу в желудок, по которой ей давали

еду, воду и обезболивающие лекарства. Р. открывала глаза, сосала пальчик и дышала самостоятельно. На 9-й день малышку выписали домой под опеку Детского хосписа «Дом с маяком». Дома было заранее подготовлено все необходимое: оборудование, лекарственные препараты, удобная люлька и т. д.

Дома с родителями малышка прожила еще 7 дней. Мама все время была рядом, папа иногда уходил на работу, но бóльшую часть времени тоже был рядом. Были визиты медиков хосписа для осмотра Р. и помощи родителям. Если Р. было больно, она хмурилась или вела себя беспокойно. Ей давали обезболивающие, и она чувствовала себя комфортно. На 16-й день жизни Р. умерла спокойно рядом с любящими родителями. Родители до сих пор остаются на связи с командой хосписа, с любовью и очень светло вспоминают свою дочку, встречу с ней, роды, короткую жизнь дома.

История 2. Мальчик П.

Во время беременности после установления диагноза «Анэнцефалия» родители П. хотели отказаться от реанимации, для них было важно успеть крестить сыночка. Поэтому заранее был приглашен священник, который приехал на роды и крестил малыша в первые минуты жизни. После рождения П. не дышал. В больнице, где проходили роды, врачи самостоятельно приняли решение реанимировать, подключить к аппарату ИВЛ и перевести в отделение реанимации детской больницы. Каждый день к П. в реанимацию приезжали

родители. П. прожил месяц и умер, несмотря на очень большое количество лекарственных препаратов, усилия врачей и дыхание через аппарат ИВЛ.

История 3. Девочка С.

Родители понимали смертельный прогноз анэнцефалии, для них было важно успеть крестить дочку. Заранее подготовились и удалось крестить на пуповине. После пересечения пуповины С. умерла. Папа и мама смогли побыть и попрощаться с малышкой после ее смерти.

История 4. Девочка Л.

Малышка с анэнцефалией родилась живой, смогла сама дышать, была переведена в реанимацию под наблюдение. Родители приняли решение оказывать дочке только паллиативную помощь. Врачи проводили подготовку к переводу в стационар детского хосписа, но не успели. Л. прожила около двух суток, после чего умерла в отделении реанимации.

Истории 5 и 6. Две девочки, Н. и С. (одна с анэнцефалией, другая — с анэнцефалией и менингоэнцефалоцеле), погибли до рождения на сроках беременности 36 и 29 недель соответственно. После рождения в специально отведенной комнате у родителей была возможность побыть со своими детьми, поддержать на руках, одеть, завернуть в пеленочку, сделать фото, попрощаться.

Гидроцефалия

Гидроцефалия — это скопление жидкости в головном мозге, как правило, в желудочках. Причины развития гидроцефалии много. Этот диагноз сам по себе не является показанием к прерыванию беременности, если жидкости мало и можно после рождения малыша провести лечение (например, установить шунт для отведения жидкости из желудочков). Здесь важно понять причину гидроцефалии, и это отдельная задача для врачей.

О неблагоприятном прогнозе говорят, когда в желудочках головного мозга у ребенка внутриутробно выявляют большое количество жидкости, которая сильно давит на кору и на вещество головного мозга, нарушая его формирование и развитие. Последствия повреждения структур головного мозга могут быть очень серьезными, вплоть до тяжелого нарушения жизненно важных функций организма, тяжелого отставания в психомоторном развитии и плохо поддающихся лечению судорог. Прогноз ухудшается, когда гидроцефалия сочетается с другими тяжелыми врожденными пороками развития и заболеваниями, состояниями.

Однако спрогнозировать тяжесть последствий сложно, необходимо, чтобы ребенок родился. А в некоторых случаях нужно, чтобы прошло время и стало понятно, как малыш развивается, что может или не может делать, какие у него проблемы с органами и системами.

В программе перинатальной паллиативной помощи Детского хосписа «Дом с маяком» было не-

сколько малышей с тяжелой гидроцефалией, которую обнаружили внутриутробно. Кора и вещество головного мозга были очень сильно сдавлены избыточной жидкостью в желудочках, поэтому на дородовом этапе перинатальный консилиум врачей определил прогноз в отношении жизни и здоровья как крайне неблагоприятный.

После рождения детям была проведена операция по установке шунта. Прогноз после шунтирования зависел от разных факторов. У некоторых малышей гидроцефалия сочеталась с хромосомно-генетическим заболеванием. Поэтому, несмотря на удачно проведенное шунтирование, ребенок продолжал нуждаться в паллиативной помощи, так как оставалось тяжелое неизлечимое основное заболевание. У одного малыша гидроцефалия развилась из-за кровоизлияния в головном мозге, случившегося внутриутробно (причину кровоизлияния установить не удалось). После шунтирования многие функции оказались сохраненными, ребенок отстает в развитии, с ним необходимо много заниматься, но его жизни гидроцефалия не угрожает, и в паллиативной помощи он не нуждается.

Аномалии развития мозжечка

У детей, получающих паллиативную помощь, аномалии развития мозжечка чаще всего сочетаются с другими пороками центральной нервной системы и других органов и систем.

В большинстве случаев изолированная мальформация Денди-Уокера не считается заболеванием с неблагоприятным прогнозом в отношении жизни. Однако в сочетании с другими патологиями риск неблагоприятного прогноза повышается. Каждый случай рассматривается врачами неврологами и нейрохирургами отдельно. Всегда важно получить второе мнение, получить заключение консилиума врачей, углубленно занимающихся каждым конкретным заболеванием, выявленным у ребенка помимо мальформации Денди-Уокера.

У детей, получавших паллиативную помощь в Детском хосписе «Дом с маяком», мальформация Арнольда-Киари чаще всего была связана с пороками развития спинного мозга, которые будут рассмотрены ниже.

Врожденные пороки спинного мозга

Результаты лечения Spina Bifida очень обнадеживающие: чем раньше оно проведено, тем лучше результаты. Поэтому тактику лечения обсуждают уже на этапе беременности. В Москве при проведении перинатального консилиума врачей прогноз для жизни и здоровья ребенка при изолированной Spina bifida (изолированный — значит нет других аномалий) в большинстве случаев определяется как благоприятный. При остальных типах Spina Bifida диагноз зависит от степени поражения, локализации и присутствия других аномалий. Чем тяжелее дефект, тем больше пораженных нервов и, как следствие, больше нарушенных функций внутренних органов.

Функции внутренних органов зависят от спинного мозга. К сожалению, во время беременности во многих случаях сложно или невозможно оценить с помощью УЗИ или другого обследования, как функционирует тот или иной орган. Объективно оценить, какие нервы повреждены, можно только после рождения и обследования ребенка. Иногда должно пройти какое-то время, чтобы понять, как функционируют внутренние органы.

Предположить нарушение функций можно по уровню поражения спинного мозга — но только предположить. Например, если поврежден грудной отдел, есть вероятность того, что будут нарушены функции органов дыхания. Можно поговорить с неврологом или с нейрохирургом, чтобы он объяснил, какой уровень

поражения у вашего ребенка и какие ожидаются проблемы со здоровьем после рождения.

Закрытие дефекта спинного мозга проводят после рождения или (в некоторых случаях) внутриутробно. Сложности могут возникнуть с закрытием дефекта (слишком большой) и с развитием осложнений после операции (инфекционные и др.). Кроме того, закрыть дефект — это не значит восстановить функции. Если нарушены жизненно важные функции, ребенок может погибнуть или нуждаться в постоянной и серьезной помощи, зависеть от специального оборудования.

В программе перинатальной паллиативной помощи Детского хосписа «Дом с маяком» было два ребенка с выраженным рахишизисом, в сочетании с гидроцефалией, аномалией развития мозжечка и другими пороками. Обоим детям на этапе беременности прогноз был определен как крайне неблагоприятный для жизни и здоровья, было предложено прерывание беременности по медицинским показаниям. Родители приняли решение родить и встать на учет в Детский хоспис «Дом с маяком». Ниже описаны истории этих детей.

История 1. Девочка А. (первый ребенок с тяжелой Spina bifida, рахишизисом, дополнительными аномалиями).

Диагноз установили очень рано, при проведении скрининга первого триместра. Еще сложно было определить пол, а тяжелое поражение спинного и головного мозга уже было видно. После рождения малышку

сразу перевели в детскую больницу и прооперировали. Операция прошла успешно, но после рождения было выявлено, что есть аномалии других органов, которые не определялись во время беременности. Поэтому послеоперационное восстановление было крайне тяжелым, присоединились инфекционные осложнения (неизбежные). Девочка умерла в реанимации на 9-й день жизни, родители были рядом. История А. на сайте: <https://mayak.help/news/istoriya-semi-anyuty/>

История 2. Мальчик К. (второй ребенок с тяжелой Spina bifida, рахишизмом, дополнительными аномалиями).

Родители рано узнали о диагнозе малыша. После рождения К. практически сразу был переведен в другую больницу и прооперирован. У К. была ярко выраженная гидроцефалия и рахишизис. Сначала закрыли дефект на спинке, затем провели операцию по восстановлению оттока ликвора из головного мозга (шунтирование). Прогноз был неоптимистичный, так как кора головного мозга долгое время была сильно сдавлена жидкостью, поэтому имелись обоснованные опасения, что функции мозга сильно повреждены. После операции мальчика перевели в стационар детского хосписа, где родители научились за К. ухаживать и правильно оказывать ему первую помощь. Через неделю семья выписалась домой под наблюдение выездной службы паллиативной помощи Детского хосписа. К. постепенно научился сам есть, узнавать родителей, гулить.

Врачи надеются, что К. заговорит. В настоящее время состояние К. стабильное. Это эмоциональный и активный мальчик, сам дышит, ест, имеет ограниченные движения в ножках, функции органов таза нарушены. Ему нужны реабилитация и физическая терапия, развивающие занятия, помощь мультидисциплинарной команды. Малыша сняли с учета Детского хосписа, так как в данный момент его жизни ничего не угрожает, и он не нуждается в паллиативной помощи.

Эти истории еще раз подтверждают, что в тяжелых случаях никогда нельзя сказать наверняка, сколько ребенок проживет, какие функции будут сохранены, а какие нарушены. Тем не менее, даже когда у малыша еще внутриутробно выявлены аномалии нервной системы и установлен неблагоприятный прогноз, для многих родителей ребенок все равно остается ребенком. Они любят его, хотят заботиться о нем и оставаться рядом с ним всегда, независимо от того, болен он или здоров. Одна мама в перинатальной программе сказала: «Мой ребенок просто слишком рано заболел».

Для многих родителей ребенка с тяжелым диагнозом, установленным внутриутробно, 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 пери-

натальной 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 врожденные пороки центральной нервной системы?

На русском языке

- Анэнцефалия
<http://www.anencephaly.info/e/stories.php>
Истории детей
<https://mayak.help/news/istoriya-semi-anyuty/>
- Spina Bifida, рахишизис
<https://uthsc.pure.elsevier.com/en/publications/rachischisis-totalis-without-acrania-in-a-newborn-male>
<https://m.facebook.com/spina.bifida.learn/>
<https://helpspinabifida.ru>

На английском языке

- Orphanet, <https://www.orpha.net/>

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 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 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>Пренатальный 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, помощь 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									

Для заметок

**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ
ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ (ВПР ЦНС)**

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 2,05 усл. п. л.

Тираж 1000 экз. Заказ № 375

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/>

