

Т.А. Калюжная^{1, 2}, М.В. Федосеенко^{1, 2}, Н.Д. Вашакмадзе^{1, 2}, Н.В. Журкова¹,
Ф.Ч. Шахтактинская^{1, 2}, С.В. Толстова¹, А.М. Сельвян¹, О.Я. Смирнова¹, Л.М. Яцык¹,
С.Г. Губанова¹, С.Э. Кондратова¹, Л.С. Намазова-Баранова^{1, 2}

¹ НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», Москва, Российская Федерация

² Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

Клинический случай вакцинации пациента с синдромом Ретта

Автор, ответственный за переписку:

Калюжная Татьяна Анатольевна, кандидат медицинских наук, врач-педиатр, ведущий научный сотрудник отдела разработки научных подходов к иммунизации пациентов с отклонениями в состоянии здоровья и хроническими болезнями НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», доцент кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства Российского национального исследовательского медицинского университета им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет)

Адрес: 119333, Москва, ул. Фотиевой, д. 10, стр. 1, тел.: +7 (499) 137-01-97, e-mail: kaliuzhnaiatatiana83@gmail.com

Синдром Ретта — редкое наследственное заболевание, являющееся одной из частых причин развития интеллектуальной недостаточности у девочек. Заболевание манифестирует в 6–18 мес жизни. К распространенным симптомам синдрома Ретта относятся прогрессирующая задержка психоречевого развития, регресс ранее приобретенных речевых и двигательных навыков, нарушение дыхания, эпилепсия, патология желудочно-кишечного тракта, эндокринной, сердечно-сосудистой и мочевыделительной систем, что значительно ухудшает жизнедеятельность больных. Многие дети с данным заболеванием получают профилактические прививки с отставанием от графика либо не прививаются вообще, что связано как с отказами со стороны родителей, так и с необоснованными медицинскими отводами у профильных специалистов. В статье представлен клинический пример девочки 5 лет с синдромом Ретта, которая вакцинировалась позже срока, указанного в национальном календаре профилактических прививок Российской Федерации, и не имела всех необходимых профилактических прививок для ее возраста. По обращению в НИИ педиатрии и охраны здоровья детей РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского пациентка осмотрена узкими специалистами и направлена в отделение вакцинопрофилактики. Наблюдаемой проведено серологическое исследование напряженности иммунитета к вакциноуправляемым инфекциям до и после курса прививок, составлен индивидуальный план вакцинации. В отделении проведена иммунизация против ветряной оспы, пневмококковой и менингококковой инфекций, ревакцинация против полиомиелита, а также вакцинация против гепатита А. В дальнейшем составлен план вакцинации для проведения профилактических прививок по месту жительства, а также рекомендована иммунизация ближайшего окружения.

Ключевые слова: вакцинация, синдром Ретта, клинический случай, серологический мониторинг, защитные антитела, план вакцинации

Для цитирования: Калюжная Т.А., Федосеенко М.В., Вашакмадзе Н.Д., Журкова Н.В., Шахтактинская Ф.Ч., Толстова С.В., Сельвян А.М., Смирнова О.Я., Яцык Л.М., Губанова С.Г., Кондратова С.Э., Намазова-Баранова Л.С. Клинический случай вакцинации пациента с синдромом Ретта. *Педиатрическая фармакология*. 2025;22(3):294–300. doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v22i3.2913>

ОБОСНОВАНИЕ

Синдром Ретта является прогрессирующим наследственным заболеванием с X-сцепленным доминантным типом наследования, обусловленным патогенными вариантами в гене *MECP2*. Патогенные варианты в данном гене также описаны при тяжелой неонатальной энцефалопатии у мальчиков при X-сцепленных рецессивных нарушениях интеллектуального развития. Распространенность заболевания составляет 1 на 10–15 тыс. живых новорожденных лиц женского пола. Первые симптомы появляются в возрасте 6–18 мес: у пациентов отмечаются микроцефалия, прогрессирующая задержка психоречевых навыков, снижение интереса к окружающему, нарушение поведения, расстройства аутистического спектра. Далее происходят быстрый регресс ранее приобретенных навыков, нарушение целенаправленных движений, множественные стереотипии, нарушения сна, беспокойство, немотивированный плач. По мере прогрессирования заболевания присоединяются статическая и динамическая атак-

сия, нарушение дыхания, судорожный синдром. Помимо прогрессирующих поражений центральной нервной системы, у пациентов отмечаются функциональные нарушения желудочно-кишечного тракта, гастроэзофагеальный рефлюкс, запоры, нарушения осанки, сколиоз, кифоз. У детей с синдромом Ретта описаны нарушения ритма и проводимости сердца, включая синдром удлиненного QT. Зачастую дети с данным синдромом нуждаются в назначении антибактериальной терапии от одного до пяти курсов в год [1, 2].

Учитывая специфику заболевания и возможные осложнения, пациенты вынуждены обращаться в специализированные медицинские центры, чтобы получить полноценный уход и необходимую помощь. Поскольку одним из основных проявлений данного синдрома является апноэ (либо гипервентиляция), некоторым пациентам при развитии тяжелых осложнений со стороны дыхательной системы устанавливается трахеостома. Ухудшение способности к кормлению, недостаточный набор массы тела, дисфагия и пло-

хое усвоение пищи через рот являются показаниями к установке гастростомы [3, 4].

Такие пациенты уязвимы в отношении присоединения инфекционных заболеваний, а любое, даже небольшое повышение температуры может провоцировать возникновение судорог, приводить к учащению сердечного ритма и, как следствие, к перегрузке сердца. Важным профилактическим мероприятием для данной категории детей является защита от бактериальных и вирусных патогенов путем активной иммунизации. Пациентов с синдромом Ретта следует прививать в рамках национального календаря профилактических прививок (НКПП), а также дополнительно против пневмококковой, менингококковой инфекций и ветряной оспы [5].

К сожалению, многие дети с данным заболеванием не имеют всех необходимых профилактических прививок для их возраста, что связано как с отказами со стороны родителей, так и с необоснованными медицинскими отводами профильных специалистов (например, невролога) [2].

Аналогичным образом складывается ситуация и в других странах. Например, по данным недавних исследований, проведенных в Италии, пациенты с синдромом Ретта были привиты в рамках рутинного графика лишь в 44% случаев, причем от гриппа был привит лишь каждый четвертый больной. Приведенные доводы диктуют необходимость совершенствования стратегий вакцинации для данной категории пациентов [2].

Как во всем мире, так и в России отсутствуют четкие рекомендации по вакцинации, регуляторная база, предусматривающая проведение иммунизации данной категории пациентов. Однако в период пандемии новой коронавирусной инфекции вышло руководство Международного фонда по борьбе с синдромом Ретта о необходимости вакцинации пациентов с этим синдромом, их ближайших родственников, а также лиц, осуществляющих уход за ними, против COVID-19 [4, 5].

Согласно рекомендациям Американской коллегии акушеров-гинекологов, лицам женского пола с синдромом Ретта в обязательном порядке рекомендована вакцинация против папилломавирусной инфекции, поскольку такие женщины подвержены риску сексуального насилия и неравенству в доступе к услугам здравоохранения [6].

На базе НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 РНЦХ им. Петровского в 2021–2023 гг. проводилась научно-исследовательская работа, целью которой было совершенствование опыта иммунопрофилактики. В течение трех лет под наблюдением находились дети с орфанными заболеваниями [7].

В данной статье представлен клинический случай, демонстрирующий эффективность и безопасность иммунизации у пациентов с синдромом Ретта.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР

О пациенте

Анамнез жизни

Пациентка А., 5 лет. Девочка от первой беременности, протекавшей на фоне носительства папилломавирусной инфекции (6-й и 11-й типы). Роды первые, самостоятельные, на 38-й нед (масса при рождении — 3250 г, длина тела — 51 см, оценка по шкале APGAR — 7/8 баллов).

Аллергоанамнез отягощен: холодовая аллергия, пищевая аллергия при потреблении продуктов, содержащих различные химические добавки, и сахаросодержащих продуктов. В 1 год 8 мес крапивница при потреблении меда.

Из перенесенных заболеваний: с 2 лет рецидивирующие ларинготрахеиты на фоне ОРВИ (3–4 раза в год). В качестве терапии принимала суспензию будесонида ингаляционно. Детскими инфекциями не болела.

В 2021 г. проведена операция по поводу паховой и пупочной грыж.

Tatiana A. Kaliuzhnaia^{1, 2}, Marina V. Fedoseenko^{1, 2}, Nato D. Vashakmadze^{1, 2}, Nataliya V. Zhurkova¹, Firuza Ch. Shakhtakhtinskaya^{1, 2}, Svetlana V. Tolstova¹, Arevaluis M. Selvyan¹, Olga Ya. Smirnova¹, Leonid M. Yatsik¹, Svetlana G. Gubanova¹, Svetlana E. Kondratova¹, Leyla S. Namazova-Baranova^{1, 2}

¹ Pediatrics and Child Health Research Institute in Petrovsky National Research Centre of Surgery, Moscow, Russian Federation

² Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Vaccination of a Patient with Rett Syndrome: Case Report

Rett syndrome is a rare hereditary disease that is one of the most common causes of intellectual disability in girls. The disease manifests itself in 6–18 months of life. Common symptoms of Rett syndrome include progressive mental and speech development delay, regression of previously acquired speech and motor skills, respiratory disorders, epilepsy, pathology of the gastrointestinal tract, endocrine, cardiovascular and urinary systems, which significantly impairs the vital functions of patients. Many children with this disease receive preventive vaccinations behind schedule or are not vaccinated at all, which is due to both refusals from parents and unjustified medical challenges from specialized specialists. The article presents a case report of a 5-year-old girl with Rett syndrome who was vaccinated later than the date indicated in the national calendar of preventive vaccinations of the Russian Federation and did not have all the necessary preventive vaccinations for her age. By contacting the Pediatrics and Child Health Research Institute in Petrovsky National Research Centre of Surgery the patient was examined by specialist specialists and referred to the Department of vaccine prevention. A serological study of the intensity of immunity to vaccine-controlled infections was conducted before and after the course of vaccinations, and an individual vaccination plan was drawn up. The department carried out immunization against chickenpox, pneumococcal and meningococcal infections, revaccination against polio, as well as vaccination against hepatitis A. In the future, a vaccination plan was drawn up for preventive vaccinations at the place of residence, and immunization of the entourage was recommended.

Keywords: vaccination, Rett syndrome, case serological monitoring, protective antibodies, vaccination plan

For citation: Kaliuzhnaia Tatiana A., Fedoseenko Marina V., Vashakmadze Nato D., Zhurkova Nataliya V., Shakhtakhtinskaya Firuza Ch., Tolstova Svetlana V., Selvyan Arevaluis M., Smirnova Olga Ya., Yatsik Leonid M., Gubanova Svetlana G., Kondratova Svetlana E., Namazova-Baranova Leyla S. Vaccination of a Patient with Rett Syndrome: Case Report. *Pediatricheskaya farmakologiya — Pediatric pharmacology*. 2025;22(3):294–300. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v22i3.2913>

Уровень респираторной заболеваемости у ребенка на момент сбора анамнеза составлял 5–6 эпизодов в год.

Анамнез болезни

Раннее моторное развитие на протяжении первых 6 мес жизни без задержки, далее с отставанием: села самостоятельно в 8–9 мес (после курса массажа), в 1 год 2 мес встала у опоры, первые самостоятельные шаги сделала в 1 год 8 мес.

Раннее речевое развитие: лепет сохранялся до 2 лет, после чего редуцировался до отдельных гласных звуков в рамках стереотипических вокализаций. Речь отсутствовала.

С 1,5 до 2 лет в поведении появились гиперактивность, стереотипии: начала периодически хлопать в ладоши. В 2 года перестала садиться на горшок, в дальнейшем постепенно утрачивала навыки: перестала разуваться.

С 8 мес находилась под наблюдением невролога с диагнозом: «Перинатальная энцефалопатия. Синдром двигательных нарушений». Получала симптоматическое лечение.

В 2 года в связи с отсутствием речи, задержкой двигательного развития и изменением поведения повторно обратились к неврологу с диагнозом: «Энцефалопатия сложного генеза. Выраженные речевые, умеренно выраженные эмоциональные, вторичные коммуникативные нарушения. Сенсорная алалия. Диспраксия развития».

В 2,5 года девочка консультирована логопедом по месту жительства, выставлен диагноз: «Артикуляционная диспраксия с нарушением коммуникативной функции. Дисфункция сенсорной интеграции».

В июне 2021 г. (3,5 года) проведена электроэнцефалография в состоянии сна и выявлена эпилептиформная активность в теменном отделе справа, в височном отделе слева, в центральном отделе слева, индекс средний. По результатам ЭЭГ назначена противосудорожная терапия препаратом Петнидан Сафт сироп 50 мг/мл по 2,5 мл 1 раз в день на ночь (терапия отменена спустя несколько месяцев), метаболическая терапия (коэнзим Q₁₀, витамин B₁, фолиевая кислота), ноотропная терапия (Пантогам).

В 3,5 года по рекомендации невролога родители с девочкой обратились к генетику. Ребенку проведено секвенирование полного экзона: обнаружена нуклеотидная замена *chrX:154097663C>G* (с.3G>C p.*Met1*) в гетерозиготном состоянии в гене *MECP2*, ответственная за развитие болезни. Обследование матери и отца дало отрицательный результат на наличие имеющихся мутаций.

На момент обращения в НИИ педиатрии и охраны здоровья детей девочка не получала лекарственной терапии.

Вакцинальный анамнез

Привита по индивидуальной схеме: против туберкулеза при рождении, против пневмококковой инфекции конъюгированной 13-валентной вакциной двукратно с интервалом в 2 мес на первом году жизни и трехкратно с интервалом в 45 дней против полиомиелита и инaktivированной вакциной. В рамках полной схемы и по возрасту проведена вакцинация против гепатита В, ацеллюлярной коклюшно-дифтерийно-столбнячной вакциной, а также дивакциной для профилактики кори, паротита и моновакциной против краснухи. Поствакцинальный период протекал без особенностей. Ежегодно проводи-

лась иммунодиагностика туберкулеза. Динамика туберкулиновых проб: в возрасте 1 года — папула 5 мм, в 2 года — папула 3 мм, в 3, 4 года и 5 лет проба Манту с отрицательным результатом.

Физикальная диагностика

На момент осмотра масса тела ребенка была 20 кг, рост — 115 см, температура тела — 36,5 °С. Физическое развитие среднее, гармоничное (ИМТ — 15,12 кг/м²). При осмотре обращают на себя внимание гипотелоризм, диспластичные ушные раковины, сходящееся косоглазие. Походка неустойчивая, с разбрасыванием ног, часто спотыкается. В вертикальном положении удерживает равновесие, не нуждается в поддержке. Навыки опрятности утрачены. Эмоции дифференцированы слабо. Речь отсутствует.

Подкожно-жировая клетчатка развита удовлетворительно, распределена равномерно. Мышечный тонус снижен. Переднейшейные, заднейшейные лимфоузлы пальпируются до 0,5 см в диаметре, безболезненные, не спаянные между собой и окружающими тканями. Оценен рубчик VCG, размер которого 4 мм. Кожные покровы при осмотре бледно-розовые, чистые. Носовое дыхание ребенка не было затруднено, отделяемого не отмечено. Зев не гиперемирован, миндалины гипертрофированы (2-й степени), без наложений. В легких дыхание везикулярное, хрипы не выслушиваются. Частота сердечных сокращений — 98 уд./мин, частота дыхательных движений — 18/мин. Сердечные тоны громкие, ритмичные. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены при осмотре. Стул и диурез в норме.

Неврологический осмотр: сознание не нарушено, общемозговых симптомов нет, менингеальные симптомы отрицательны. Черепно-мозговые нервы: сходящееся косоглазие, непостоянное; анизокория ($D < S$). Тонус мышц локально повышен в сгибателях стоп с ретракцией ахилловых сухожилий ($D > S$). Сухожильные и надкостничные рефлексы с рук — средней живости ($D = S$); с ног: коленные — оживлены с расширением рефлексогенных зон в пределах нижней 1/3 бедра, ахилловы — средней живости ($D > S$). Ретракция ахилловых сухожилий. Чувствительность ориентировочно не нарушена. Тазовые функции: навыки опрятности утрачены. Эмоции дифференцированы слабо.

Клинический диагноз

Учитывая данные анамнеза и генетического обследования, ребенку по месту жительства в 3,5 года установлен диагноз: «Синдром Ретта, тип наследования X-сцепленный».

Мультидисциплинарный подход к ведению пациента с орфанным заболеванием

В возрасте 4 лет обратилась в НИИ педиатрии и охраны здоровья детей для обследования и дальнейшего наблюдения. Девочка была консультирована узкими специалистами, установлен комплекс полиморбидностей.

Осмотрена ортопедом, установлен диагноз: «Нарушение осанки по кифосколиотическому типу. Внутритаторная установка ног. Аддукция стоп ($D > S$). Привычный наклон головы вправо (остаточные явления леченой правосторонней мышечной кривошеи).

В заключении офтальмолога обозначена сопутствующая патология: «Гиперметропия слабой степени ОИ. Сходящееся, частично аккомодационное альтернирующее косоглазие ОД».

При осмотре аллерголога и оториноларинголога выставлен диагноз: «Рецидивирующий ларинготрахеит, вне обострения. Гипертрофия миндалин 2-й степени. Гипертрофия аденоидов 2–3-й степени».

В результате осмотра невролога выставлен диагноз: «Сходящееся косоглазие. Атактический синдром. Интеллектуальная недостаточность. Диссомния. Расстройство аутистического спектра».

Девочка консультирована генетиком с заключительным основным диагнозом: «Синдром Ретта. Тип наследования X-сцепленный доминантный».

Окончательный диагноз

На основании анамнеза, данных осмотра узких специалистов установлен окончательный диагноз: «Синдром Ретта. Тип наследования X-сцепленный доминантный. Сходящееся косоглазие. Атактический синдром. Интеллектуальная недостаточность. Диссомния. Расстройство аутистического спектра. Гиперметропия слабой степени ОУ. Сходящееся, частично аккомодационное альтернирующее косоглазие ОД. Нарушение осанки по кифосколиотическому типу. Внутривертотаторная установка ног. Аддукция стоп ($D > S$). Привычный наклон головы вправо (остаточные явления леченой правосторонней мышечной кривошеи). Рецидивирующий ларинготрахеит, вне обострения. Гипертрофия миндалин 2-й степени. Гипертрофия аденоидов 2–3-й степени».

Рекомендации

Специалистами были даны рекомендации о проведении массажа шейного отдела позвоночника, ягодичных мышц и голеней, выполнении физиотерапии и магнитотерапии на нижние конечности, а также лечебной гимнастики на вышеуказанные зоны. Ежедневное ношение воротника Шанца 1–2 ч в день и ношение обуви со стелькой с выкладкой продольного свода. Родителям ребенка необходимо проведение медико-генетического консультирования семьи при планировании деторождения. В соответствии с рекомендациями оториноларинголога необходимо проведение плановой поднаркозной аденотомии. Врачом-неврологом рекомендовано проведение вакцинации с использованием комбинированных препаратов, содержащих бесклеточный коклюшный компонент, все прочие иммунобиологические препараты могут быть использованы без ограничений.

После комплексного обследования профильными специалистами ребенок направлен педиатром к врачу-вакцинологу для составления индивидуального плана прививок и проведения иммунизации.

Динамика и исходы

По обращении в отделение вакцинопрофилактики девочке проводился расширенный серологический мониторинг напряженности иммунитета к вакциноуправляемым инфекциям, выявивший отсутствие защитных антител к ветряной оспе. При обследовании обнаружены защитные антитела к возбудителям коклюша (43 СвЕд/мл), дифтерии (1,1 УЕ/мл), столбняка (1,7 МЕд/мл), кори (0,58 КП), краснухи (107 МЕ/мл), паротита (положительный), гепатита В (11,2 мМЕ/мл), полиомиелита (3 МЕ/мл) и наличие антител к вирусу папилломы человека (ВПЧ) 6-го (2,16 МЕ/мл) и 11-го (2,16 МЕ/мл) типов (см. таблицу). Выявленные антитела к ВПЧ 6-го и 11 типов, ответственные за развитие аногенитальных кондилом и папилломатоза гортани, вероятно, были получены от матери путем вертикальной передачи во время родов.

При наблюдении пациентки в отделении вакцинопрофилактики проведена двукратная вакцинация против ветряной оспы живой аттенуированной вакциной, ревакцинация против пневмококковой инфекции 13-валентной конъюгированной вакциной, иммунизация против менингококковой инфекции 4-валентной конъюгированной вакциной, первая и вторая ревакцинации против полиомиелита в виде инактивированной и оральной полиовакцины (учитывая ранее не завершенную схему вакцинации), а также иммунизация против гепатита А.

Проводилась оценка состояния ребенка в поствакцинальном периоде. Мать девочки заполняла дневник регистрации побочных проявлений после вакцинации. Проведенный анализ данных наблюдения свидетельствовал об отсутствии нарушения общего самочувствия, умеренно выраженные местные проявления после иммунизации не отмечались.

За период, прошедший с момента завершения курса профилактических прививок, девочка однократно болела острой респираторной инфекцией в легкой форме, эпизодов ларинготрахеита зафиксировано не было. Ухудшения течения основного заболевания также не отмечалось.

Следующим этапом явилось повторное лабораторное исследование антител к вакциноуправляемым инфекциям, в ходе которого выявлен протективный уровень к вирусу полиомиелита (86 МЕ/мл) и ветряной оспы (1,6 КП) в связи с ранее проведенной иммунизацией (см. таблицу).

Пациентке составлен дальнейший план вакцинации. Согласно Приказу Минздрава России от 21.03.2017 № 124н «Об утверждении порядка и сроков проведения профилактических медицинских осмотров граждан в целях выявления туберкулеза» девочке рекомендовано ежегодное проведение иммунодиагностики туберкулеза (проба Манту) до 7-летнего возраста. НКПП Российской Федерации предусматривает ревакцинацию против туберкулеза в 6–7 лет при отрицательном результате пробы Манту, проведение ежегодной сезонной вакцинация против гриппа инактивированной вакциной

Таблица. Серологический мониторинг титров антител до и после вакцинации

Table. Serological monitoring of antibody titers before and after vaccination

Название инфекции	Титр антител	
	До	После
Коклюш	43 СвЕд/мл	43 СвЕд/мл
Столбняк	1,7 МЕд/мл	1,7 МЕд/мл
Корь	0,58 КП	0,8 КП
Краснуха	107 МЕ/мл	107 МЕ/мл
Гепатит В	11,2 мМЕ/мл	11,2 мМЕ/мл
Паротит	обнаружен	обнаружен
Дифтерия	1,1 УЕ/мл	1,1 УЕ/мл
Ветряная оспа	0 КП	1,6 КП
Полиомиелит	3 МЕ/мл	86 МЕ/мл
ВПЧ 11-го типа	2,02 МЕ/мл	2,02 МЕ/мл
ВПЧ 16-го типа	0 МЕ/мл	0 МЕ/мл
ВПЧ 18-го типа	0 МЕ/мл	0 МЕ/мл
ВПЧ 6-го типа	2,16 МЕ/мл	2,16 МЕ/мл

Примечание. ВПЧ — вирус папилломы человека.

Note. HPV (ВПЧ) — human papilloma virus.

с широким спектром вирусных штаммов. В перспективе рекомендовано проведение первой ревакцинации против кори, краснухи, паротита и третьей ревакцинации против полиомиелита в возрасте 6 лет, а также второй ревакцинации против коклюша, дифтерии, столбняка в 6–7 лет, по эпидемиологическим показаниям возможно проведение иммунизации против клещевого энцефалита по стандартной схеме. Ребенку, имеющему хроническое заболевание, с целью расширения серотиповой защиты против пневмококка рекомендовано проведение вакцинации с использованием 23-валентной пневмококковой полисахаридной вакцины. С 8 до 15 лет рекомендовано ежегодное проведение Диаскинтеста, а по достижении ребенком возраста 9 лет — проведение иммунизации против ВПЧ, вызывающего предраковые и раковые заболевания, а также аногенитальные кондиломы, согласно альтернативной схеме [8, 9].

Стоит напомнить и о важности вакцинации близких контактов неиммунных лиц против пневмококковой инфекции, коклюша, гриппа, гемофильной инфекции типа *b*, кори, краснухи и паротита, ветряной оспы.

ОБСУЖДЕНИЕ

Пациенты с синдромом Ретта имеют сложную и многогранную клиническую картину заболевания. Наличие мультисистемных сопутствующих заболеваний со стороны желудочно-кишечного тракта, костно-мышечной, эндокринной, сердечно-сосудистой, гепатобилиарной систем и урогенитального тракта требуют частого обращения в специализированные медицинские центры для получения комплексной полноценной медицинской помощи. Одной из типичных особенностей синдрома Ретта являются нарушения дыхания во время бодрствования, характеризующиеся приступами гипервентиляции, за которыми следуют апноэ и снижение сатурации, задержки дыхания и заглатывание воздуха, что ухудшает качество жизни пациентов [10, 11].

Ребенок с данным синдромом нуждается в совместном ведении врачами различных специальностей, что позволит оптимизировать процесс диагностики, лечения основного заболевания и его осложнений, а также профилактики инфекций.

Приведенный клинический пример показывает сложную работу узких специалистов по ведению пациента с синдромом Ретта, а также эффективность и безопасность вакцинации для данной категории детей.

Учитывая частые эпизоды ларинготрахеита в анамнезе, девочка особенно нуждается в поствакцинальной защите от таких инфекций, как грипп, пневмококковая, менингококковая, гемофильная инфекция типа *b*, возможно, респираторно-синцитиальной вирусной инфекции.

Однако в настоящее время большинство пациентов с данным синдромом как в России, так и за рубежом частично или полностью не привиты от вакциноуправляемых инфекций [2].

Тем не менее, иммунопрофилактика данной группы пациентов способствует защите от вирусных и бактериальных инфекций, профилактике развития антибиотикорезистентности с учетом возможного повторного назначения антибактериальной терапии, а также улучшению качества жизни больных.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В настоящее время достижение надлежащего охвата плановой иммунизацией является приоритетной задачей для органов здравоохранения во всем мире, при этом у детей с хроническими заболеваниями часто

наблюдаются задержки в вакцинации или упущенные возможности для иммунизации. Наиболее распространенными причинами отказа родителей от вакцинации являются ложное представление о противопоказаниях и страх перед реактивацией основного заболевания и разногласия между несколькими специалистами, участвующими в лечении этих детей [12].

Перспективным направлением в этой области является разработка клинических рекомендаций по ведению и вакцинации пациентов с синдромом Ретта.

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ

От родителя пациента получено письменное информированное добровольное согласие на публикацию в медицинском журнале, включая электронную версию, результатов обследования, лечения (дата подписания: 19.12.2024).

INFORMED CONSENT

A written informed voluntary consent was obtained from the patient's parent for publication in a medical journal, including an electronic version, of the results of the examination and treatment (signed on 19.12.2024).

ВКЛАД АВТОРОВ

Т.А. Калюжная — разработка концепции, формирование идеи, анализ литературы, подготовка и написание, окончательное редактирование.

М.В. Федосеев — подготовка и создание, оценка, окончательное редактирование.

Н.Д. Вашакмадзе, Л.С. Намазова-Баранова — утверждение окончательного варианта статьи.

Н.В. Журкова — внесение правок, редактирование статьи.

Ф.Ч. Шахтактинская — подготовка и создание, написание статьи.

С.В. Толстова — сбор материала, анализ полученных данных, написание статьи.

А.М. Сельван — сбор материала, анализ полученных данных, написание статьи.

О.Я. Смирнова, Л.М. Яцык, С.Г. Губанова, С.Э. Кондратова — написание литературного обзора.

AUTHORS' CONTRIBUTION

Tatiana A. Kaliuzhnaia — concept development, idea formation, literature analysis, preparation, writing and final editing.

Marina V. Fedoseenko — preparation and creation, evaluation, final editing.

Nato D. Vashakmadze, Leyla S. Namazova-Baranova — approval of the final version of the article.

Nataliya V. Zhurkova — making edits, editing.

Firuzha Ch. Shakhtakhtinskaya — preparation and creation, writing.

Svetlana V. Tolstova — collecting material, analyzing the data obtained, writing.

Arevaluis M. Selvyan — collecting material, analyzing the data obtained, writing

Olga Ya. Smirnova, Leonid M. Yatsik, Svetlana G. Gubanova, Svetlana E. Kondratova — writing.

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Отсутствует.

FINANCING SOURCE

Not specified.

РАСКРЫТИЕ ИНТЕРЕСОВ

Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

DISCLOSURE OF INTEREST

Not declared.

ORCID

Т.А. Калюжная

<https://orcid.org/0000-0003-1453-4671>

М.В. Федосеенко

<https://orcid.org/0000-0003-0797-5612>

Н.Д. Вашакмадзе

<https://orcid.org/0000-0001-8320-2027>

Н.В. Журкова

<https://orcid.org/0000-0001-6614-6115>

Ф.Ч. Шахтактинская

<https://orcid.org/0000-0002-3270-4374>

С.В. Толстова

<https://orcid.org/0000-0001-5808-1438>

О.Я. Смирнова

<https://orcid.org/0000-0002-3346-865X>

Л.М. Яцык

<https://orcid.org/0000-0003-0892-3726>

С.Г. Губанова

<https://orcid.org/0000-0001-7649-5933>

С.Э. Кондратова

<https://orcid.org/0000-0002-6522-5310>

Л.С. Намазова-Баранова

<https://orcid.org/0000-0002-2209-7531>

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

1. Kyle SM, Vashi N, Justice MJ. Rett syndrome: a neurological disorder with metabolic components. *Open Biol.* 2018;8(2):170216. doi: <https://doi.org/10.1098/rsob.170216>
2. Cherchi C, Chiappini E, Chiarini Testa MB, et al. Care Issues in Patients with Rett Syndrome: A Parental Perspective. *Children (Basel)*. 2023;10(10):1713. doi: <https://doi.org/10.3390/children10101713>
3. Vilvarajan S, McDonald M, Douglas L, et al. Multidisciplinary Management of Rett Syndrome: Twenty Years' Experience. *Genes (Basel)*. 2023;14(8):1607. doi: <https://doi.org/10.3390/genes14081607>
4. COVID update: Best practices according to our medical expert. In: *International Rett Syndrome Foundation*: Website. December 10, 2021. Available online: <https://www.rettysyndrome.org/12-10-21-covid-update-best-practices-according-to-our-medical-expert>. Accessed on April 19, 2025.
5. Is the Covid vaccine safe for people with Rett Syndrome? In: *Reverse Rett*: Website. February 19, 2021. Available online: <https://www.reverserett.org.uk/ufaqs/is-the-covid-vaccine-safe-for-people-with-rett-syndrome>. Accessed on April 19, 2025.
6. Humphrey KN, Horn PS, Olshavsky L, et al. Well-woman care and HPV vaccination rates in women with Rett syndrome. *Disabil Health J.* 2021;14(1):100982. doi: <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2020.100982>
7. Федосеенко М.В., Намазова-Баранова Л.С., Вишнева Е.А. и др. Совершенствование подходов к иммунопрофилактике детей с отклонениями в состоянии здоровья: результаты проспективного когортного исследования // *Педиатрическая фармакология*. — 2021. — Т. 18. — № 6. — С. 469–482. — doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v18i6.2328> [Fedoseenko MV, Namazova-Baranova LS, Vishneva EA, et al. Enhancement of Preventive Vaccination Approaches for Children with Health Problems: Prospective Cohort Study Results. *Pediatricheskaya farmakologiya — Pediatric pharmacology*. 2021;18(6):469–482. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v18i6.2328>]
8. Приказ Минздрава России от 21.03.2017 № 124н (ред. от 19.11.2020 № 1235н) «Об утверждении порядка и сроков проведения профилактических медицинских осмотров граждан в целях выявления туберкулеза». [Order of the Ministry of Health of Russian Federation dated March 21, 2017 No. 124n (as amended on November 19, 2020 No. 1235n) "Ob utverzhdenii poryadka i srokov provedeniya profilakticheskikh meditsinskikh osmotrov grazhdan v tselyakh vyavleniya tuberkuleza". (In Russ).]
9. Приказ Минздрава России от 06.12.2021 № 1122н (ред. от 12.12.2023) «Об утверждении национального календаря профилактических прививок, календаря профилактических прививок по эпидемическим показателям и порядка проведения профилактических прививок». [Order of the Ministry of Health of Russian Federation dated 06.12.2021 No. 1122n (as amended on 12.12.2023) "Ob utverzhdenii natsional'nogo kalendarya profilakticheskikh privivok, kalendarya profilakticheskikh privivok po epidemicheskim pokazaniyam i poryadka provedeniya profilakticheskikh privivok". (In Russ).]
10. Малинина Е.В., Забозлаева И.В. Синдром Ретта: трудности диагностики (клинико-психопатологические аспекты) // *Русский журнал детской неврологии*. — 2016. — Т. 11. — № 3. — С. 49–56. — doi: <https://doi.org/10.17650/2073-8803-2016-11-3-49-56> [Malinina EV, Zabozaeva IV. Rett Syndrome: Difficulties of Diagnostics (Clinical and Psychopathological Aspects). *Russian Journal of Child Neurology*. 2016;11(3):49–56. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.17650/2073-8803-2016-11-3-49-56>]
11. Gold WA, Percy AK, Neul JL, et al. Rett syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2024;10(1):84. doi: <https://doi.org/10.1038/s41572-024-00568-0>
12. Костинов М.П., Харсеева Г.Г., Тюкавкина С.Ю. Вакцинация людей с хронической патологией (материал для подготовки лекции) // *Инфекционные болезни: новости, мнения, обучение*. — 2021. — Т. 10. — № 2. — С. 99–108. — doi: <https://doi.org/10.33029/2305-3496-2021-10-2-99-108> [Kostinov MP, Kharseeva GG, Tyukavkina SYu. Vaccination of people with chronic pathology (material for preparing the lecture). *Infektsionnye bolezni: novosti, mneniya, obuchenie = Infectious Diseases: News, Opinions, Training*. 2021;10(2):99–108. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.33029/2305-3496-2021-10-2-99-108>]

Статья поступила: 20.03.2025, принята к печати: 16.06.2025

The article was submitted 20.03.2025, accepted for publication 16.06.2025

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ / ABOUT THE AUTHORS

Калюжная Татьяна Анатольевна, к.м.н. [Tatiana A. Kaliuzhnaia, MD, PhD]; адрес: 119333, г. Москва, ул. Фотиевой, д. 10, стр. 1. [address: 10, Fotievoy Str., building 1, Moscow, 119333, Russian Federation]; телефон: +7 (499) 137-01-97, e-mail: kaliuzhnaiatatiana83@gmail.com; eLibrary SPIN: 5155-8995

Федосеенко Марина Владиславовна, к.м.н. [Marina V. Fedoseenko, MD, PhD]; e-mail: titovamarina@mail.ru; eLibrary SPIN: 6339-5386

Вашакмадзе Нато Джумберовна, д.м.н., профессор [Nato D. Vashakmadze, MD, PhD, Professor]; e-mail: nato-nato@yandex.ru; eLibrary SPIN: 2906-9190

Журкова Наталья Вячеславовна, к.м.н. [Natalia V. Zhurkova, MD, PhD]; e-mail: n1972z@yandex.ru; eLibrary SPIN: 4768-6310

Шахтактинская Фируза Чингизовна, к.м.н. [Firuza Ch. Shakhtakhtinskaya, MD, PhD]; e-mail: doc.firuza@gmail.com; eLibrary SPIN: 2550-3746

Толстова Светлана Васильевна [*Svetlana V. Tolstova*, MD]; **e-mail:** tolsto4eva@mail.ru; **eLibrary SPIN:** 1130-3833

Сельвян Аревалуис Месроповна [*Arevaluis M. Selvyan*, MD]; **e-mail:** arev.92@mail.ru; **eLibrary SPIN:** 7288-6321

Смирнова Ольга Яковлевна [*Olga Ya. Smirnova*, MD]; **e-mail:** soi78@yandex.ru; **eLibrary SPIN:** 6174-0188

Яцык Леонид Михайлович [*Leonid M. Yatsik*, MD]; **e-mail:** leonid2rgmu@rambler.ru; **eLibrary SPIN:** 3696-1027

Губанова Светлана Геннадьевна, к.м.н. [*Svetlana G. Gubanova*, MD, PhD]; **e-mail:** svetlanagub@gmail.com;
eLibrary SPIN: 8275-0163

Кондратова Светлана Эдуардовна [*Svetlana E. Kondratova*, MD]; **e-mail:** svetlana26.03@mail.ru;
eLibrary SPIN: 9095-2169

Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна, д.м.н., профессор, академик РАН [*Leyla S. Namazova-Baranova*, MD, PhD, Professor, Academician of the RAS]; **e-mail:** info@pediatr-russia.ru; **eLibrary SPIN:** 1312-2147