длительная пиретическая лихорадка наблюдалась у детей дошкольного возраста с полисегментарным и двусторонним поражением легких. Необходимость более длительной бронхолитической терапии была у больных с полисегментарной пневмонией, имеющих ДН. А инфузионная терапия требовалась чаще детям с полисегментарной пневмонией и двусторонним поражением.

## Список литературы


1. Levy ML, Bacharier LB, Bateman E, et al. Key recommendations for primary care from the 2022 Global Initiative for Asthma (GINA) update. NPJ Prim Care Respir Med. 2023;33(1):7. Published 2023 Feb 8. doi:10.1038/s41533-023-00330-1.
2. Чучалин А.Г., Авдеев С.Н., Айсанов З.Р., Белевский А.С., Васильева О.С., Геппе Н.А., Игнатова Г.Л., Княжеская Н.П., Малахов А.Б., Мещерякова Н.Н., Ненашева Н.М., Фассахов Р.С., Хаитов Р.М., Ильина Н.И., Курбачева О.М., Астафьева Н.Г., Демко И.В., Фомина Д.С., Намазова-Баранова Л.С., Баранов А.А., Вишнева Е.А., Новик Г.А. Бронхиальная астма: федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению. Пульмонология. 2022; 32 (3): 393–447. DOI: 10.18093/0869-0189-2022-32-3-393-4474
3. Каримова, Н. И. Особенности иммунных и биохимических показателей при бронхиальной астме у детей / Н. И. Каримова, Ф. М. Шамсиев // Российский педиатрический журнал. – 2022. – Т. 25, № 4. – С. 263. – EDN EWFIPW.
4. Хакимова, М. Р. Эволюция представлений о роли хронического воспаления как ключевого звена в патогенезе бронхиальной астмы / М. Р. Хакимова // Вестник современной клинической медицины. – 2023. – Т. 16, № 3. – С. 97-105. – DOI 10.20969/VSKM.2023.16(3).97-105. – EDN PDYMCV.
5. Бронхообструктивный синдром у детей: распространенность, трудности дифференциальной диагностики у детей раннего возраста (обзор литературы) / С. С. Умарова, Ш. К. Хусаинова, С. Ф. Кулдашев, С. У. Рузметова // European research: innovation in Science, Education and technology : collection of scientific articles LXXII International correspondence scientific and practical conference, London, 30–31 августа 2021 года. – London: Problems of science, 2021. – С. 43-46. – EDN DLLOHZ.
6. Шамсиев, Ф. Клинические и иммунологические особенности бронхообструктивного синдрома у детей / Ф. Шамсиев, Х. Туракулова // IJSP. International Journal of Scientific Pediatrics. – 2023. – No. 5. – P. 22-26. – DOI 10.56121/2181-2926-2023-5-22-26. – EDN TGPDHZ.


## Особенности течения внебольничной пневмонии на фоне синдрома Рубинштейна – Тейби (случай из практики)


Молчанова К.И., Дудиев Р. С., Ульянова Л.В., Талыкова М.И.

Воронежский государственный медицинский университет имени Н. Н. Бурденко

*Научный руководитель – д.м.н. Ульянова Л.В.*


*Синдром Рубинштейна – Тейби является редким орфанным заболеванием, впервые описанным в 1963 году. Он характеризуется специфическими физическими и когнитивными аномалиями, такими как широкие пальцы, характерное лицо и умственная отсталость. Данная работа посвящена изучению особенностей течения внебольничной пневмонии у подростка с этим синдромом.*

*Актуальность исследования обусловлена высокой заболеваемостью и смертностью от внебольничной пневмонии, особенно среди детей с наследственными патологиями. Большинство случаев Рубинштейна-Тейби спорадические и произошли от мутации в гене GREB, находящемся на хромосоме 16, важно рассмотреть, как это заболевание может влиять на течение внебольничной пневмонии. В ходе клинического наблюдения был представлен случай 17-летней девочки, у которой развилась внебольничная полисегментарная двусторонняя пневмония. При обследовании у пациентки наблюдались выраженные элементы дисморфизма, задержка психомоторного и речевого развития, а также сопутствующие врожденные аномалии.*

*Заключение: Исследование подчеркивает необходимость особого подхода к диагностике и лечению пневмоний у пациентов с синдромом Рубинштейна – Тейби. Данное*

*наблюдение может служить основой для будущих исследований, направленных на разработку персонифицированной терапии для детей с орфанными заболеваниями.*

*Ключевые слова: Синдром Рубинштейна -Тейби; внебольничная пневмония.*

Синдром Рубинштейна-Тейби (СРТ; в англоязычной литературе – Rubinstein-Taybi syndrome (RSTS)) представляет собой комплекс множественных врожденных аномалий и характеризуется умственной отсталостью, постнатальной задержкой роста, микроцефалией, пороками развития дистальных фаланг пальцев и дисморфичными чертами лица.

Синдром описан Джеком Рубинштейном и Хушангом Тейби в 1963 году. Частота синдрома составляет 1:100000-125000 новорожденных .В популяции нет различий по частоте встречаемости у мальчиков и девочек.Наследуется по аутосомно-доминантному типу . Большинство случаев заболевания являются спорадическими.

Клиническая картина синдрома характеризуется задержкой роста и веса уже на первом году жизни, микроцефалией , а также дисморфическими чертами лица: толстые большие пальцы , широкие стопы. При этом пренатальное развитие протекает без отклонений, и параметры при рождении находятся в пределах нормы или близки к ним. В раннем постнатальном периоде график роста находится на нижней границе нормы. В подростковом возрасте наблюдается склонность к избыточному весу и ожирению, причем у мужчин этот процесс начинается раньше, чем у женщин[1]. При синдроме Рубинштейна-Тейби имеются особые черты лица: низкой линии лба, массивных аркообразных бровей, опущенных век и носа с крючковидной формой, у которого кончик располагается ниже крыльев.Так же врзможны низко посаженные уши, дугообразное небо, микрогнатия, аномалии зубов и улыбка, напоминающая гримасу, с почти закрытыми глазами. У пациентов часто наблюдаются увеличенные большие пальцы на руках и ногах, а также клинодактилия пятого пальца,полидактилия встречается лишь изредка [2].Синдром Рубинштейна-Тейби проявляться поражением различных органов. Возможны такие осложнения, как проводниковая или нейросенсорная тугоухость, рецидивирующие ушные инфекции, частые респираторные заболевания и иммунодефицитные состояния. Офтальмологические нарушения включают катаракту, колобомы радужки (одно- или двусторонние), глаукому и закупорку слезных протоков. Возможны врожденные пороки сердца: дефекты перегородок, коарктация аорты, стеноз легочной артерии, патологии клапанов, декстрокардия и нарушения проводимости. Часто выявляются мальформации почек и крипторхизм[3].У пациентов, страдающих синдромом Рубинштейна-Тейби , задержка психического развития и различные формы умственной отсталости фиксируются с самых ранних этапов жизни. Отмечаются трудности с концентрацией, двигательные стереотипии и нарушения координации. Возможны поведенческие расстройства, колебания настроения и обсессивно-компульсивные расстройства [4].

Внебольничные пневмонии у детей являются одной из главных причин заболеваемости, госпитализации и смертности. Очень важно своевременно диагностировать «критическое» развитие бактериального воспалительного процесса для прогнозирования течения и исходов пневмонии.Наследственные факторы могут влиять на характер течения пневмонии и требуют индивидуализированного подхода к лечению.

Цель работы: изучить особенности течения пневмонии у подростка с орфанным наследственным заболеванием синдромом Рубинштейна–Тейби.

Материалы и методы исследования. Первичная медицинская документация Результаты исследования. Клиническое наблюдение.

В нашем наблюдении представлен случай внебольничной полисегментарной двусторонней пневмонии у больной с синдромом Рубинштейна–Тейби. К. Александра 17 лет находилась на обследовании и лечении в ОДКБ №2 с 24.01.2025 по 4.02.2025г. Поступила в

стационар с жалобами на повышение температуры, непродуктивный кашель, одышку, на фоне задержки психомоторного и речевого развития. Из анамнеза: ребенок родился от 1 беременности, 1 родов (возраст матери 23 года). Беременность протекала без особенностей, роды срочные. Вес при рождении 3200,0г., рост 48см. окружность головы – 34см. Оценка по шкале Апгар 7-8 баллов. В возрасте 3 лет установлен диагноз синдрома Рубинштейна–Тейби на основании следующих симптомов: ребенок беспокойный, на осмотр реагирует негативно, в контакт не вступает, интерес к окружающему проявляет недостаточно. Близких не узнает, интонации голоса различает. Инструкции не выполняет. Имеется черепно-лицевой дисморфизм: голова микроцефальной формы, окржность головы 46,0 см; низкий рост волос, эпикант, ладони широкие, пальцы всех конечностей с расширенной концевой фалангой, повышенная разгибаемость суставов. Общая мышечная гипотония. Голову держит с 8 месяцев, переворачивается с 1 года. Тонус мыщц в конечностях диффузно снижен, сухожильные рефлексы живые. Результаты обследования: кариотипирование: 46ХУ, хромосомной патологии не выявлено. Осмотрена окулистом: расходящееся косоглазие. Консультация кардиоревматолога: ВПС, дефект межпредсердной перегородки с минимальным сбросом. Дополнительная хорда в левом желудочке. НК 0-1 степени. Лечения по поводу установленной патологии не получала.

Настоящее заболевание началось остро, с подъема температуры до 38, приступообразного сухого кашля, значительного нарушения самочувствия. Поступает в стационар на 3 сутки течения заболевания. Осмотр. Девочка А., 17 лет. Температура 38,5,. Масса тела 72 кг., пухлое лицо, длинный загнутый (клювовидный) нос с широким переносьем и спинкой, гипоплазированными крыльями, опущенные вниз углы глаз, эпикантус, гипертелоризм, пальцы всех конечностей с расширенной концевой фалангой. Лоб выпуклый, с низким ростом волос, выступающих по средней линии в виде «мыса вдовы». Рот небольшого размера с короткой верхней губой и «надутой» нижней, выраженая микрогения. Уши диспластичны, низко расположены. Выслушивается короткий систолический шум нв основании сердца, 2 т. с акцентом. Границы сердца не изменены. ЧСС- 90 в мин. Перкуторно - мозаичность перкуторного звука. В легких дыхание ослаблено в базальных сегментах обеих легких выслушиваются мелкопузырчатые и крепитирующие хрипы. ЧД - 30 в мин. Походка неустойчивая, с широко расставленными ногами. Мышечный тонус диффузно снижен. Задержка психо-речевого развития.

Данные обследования.

***Таблица 1 - Общий анализ крови в динамике наблюдения***

| Дата | Нв | Эрит | Тром | Лейк | П/я | С/я | Эоз | Лимф | Мон | СОЭ |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 24.01 | 118 | 4.09 | 216 | 25.6 | 21 | 70 | нет | 4 | 5 | 45 |
| 28.01 | 113 | 4.01 | 282 | 22.4 | 5 | 63 | 1 | 28 | 3 | 15 |
| 30.01 | 119 | 4.21 | 324 | 24.9 | 1 | 80 | 1 | 16 | 2 | 10 |
| 4.02 | 119 | 4,03 | 289 | 12.3 | | 63 | 1 | 33 | 3 | 10 |

***Таблица 2 - Общий анализ мочи в динамике наблюдения.***

| Дата | Уд.пл | pH | Бел. | Глюк | Кет.т. | Эпит. | Лейк. | Эритр | Цил. | Соли |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 25.01 | 1005 | 5.0 | 0.08 | нет | нет | 6-8 | 8-10 | нет | нет | нет |
| 28.01 | 2015 | 5.0 | нет | нет | нет | 0-2 | 0-2 | нет | нет | нет |
| 4.02 | 2017 | 5.0 | нет | нет | нет | 0-1 | 0-2 | нет | нет | нет |

Коагулограмма от 28.01.2025: ПТИ 72 %, фибриноген 6 г/л, аптв 34.1 сек, д - димер 0.67 мкг/мл.

Коагулограмма от 4.02.2025: ПТИ 67 %, фибриноге3.7г/л, аптв 31.4 сек, д - димер 0.44 мкг/мл.

Узи плевральных полостей от 26.01.2025: патологии не выявлено.

УЗИ плевральных полостей от 29.01.2025 : уз – патологии не выявлено.

УЗИ ГПДЗ и почек от 28.01.2025: уз – признаки МКБ, двусторонней пиелоэктазии, гидрокаликоза.

Осмотрена неврологом 28.01.2025: данных за очаговое поражение ЦНС не выявлено. Синдром Рубинштейна – Тейби. Задержка психо-речевого развития.

***Таблица 3 Биохимический анализ крови***

| Параметр | 24.01 | 25.01 | 28.01 | 30.01 | 4.02 | Норма |
|---|---|---|---|---|---|---|
| АЛАТ | 15 | 13 | 17 | 11 | 12 | 7.0 - 40.0 Ед/л |
| АСАТ | 20 | 14 | 19 | 12 | 12 | 7.0 - 40.0 Ед/л |
| С-реактивный белок | 117.2 | 147.6 | 76.7 | 84 | 8 | 0 – 10 мг/л |
| Общий билирубин | 17.4 | | 8.9 | 10.0 | 10 | 5–21мкмоль/л |
| Глюкоза | 8.3 | 5.4 | 4.9 | 6.9 | 6.1 | 3.3–6.1ммоль/л |
| Общий белок | 70 | | | 73 | 70 | 52 – 80 г/л |
| Мочевина | 4.3 | 4.9 | 4.6 | 4.7 | 4.3 | 1.7–8.3ммоль/л |
| Креатинин | 125 | 100 | 72 | 67 | 56 | |
| КФК | 125 | 81 | 40 | 31 | 28 | 24-170 |
| ЛДГ | 322 | 283 | 329 | 230 | 240 | 230-460 |
| холестерин | 3.7 | | | | | 0-5.2 ммоль/л |
| Альбумин | 48 | 47 | 44 | 28 | | 35-50 г/л |
| Электролиты: | | | | | | |
| Калий | 3.61 | | 3.88 | | 3.6 | |
| Натрий | 142.1 | | 141.2 | | 134.2 | |
| Кальций | 1.17 | | 1.19 | | 1.19 | |

Осмотр Лор врача от 29.01.2025: Вазомоторный ринит. Искривление перегородки.

Осмотрена урологом - мочекаменная болезнь.

Мазок ПЦРна COVID-19 №281 от 25.01.2025: отрицательно.

Мазок ПЦР на микоплазму пневмониа: отрицательно.

Мазок ПЦР на хламидии пневмониа: отрицательно.

Мазок из зева на патогенную флору: микроорганизмы не выделены.

Мазок из носа на патогенную флору: стафилококк эпидермальный обильный рост.

ПЦР мазок на ОРВИ: отрицательно.

Посев мокроты на патогенную флору: микроорганизмы не выделены.

ЭКГ от 28.01.2025: ритм синусовый.

Реннтгенография органов грудной клетки от 24.01.2025: признаки правосторонней полисегментарной пневмонии.

КТ органов грудной клетки от 28.01.2025: кт признаки соотвествуют двусторонней полисегментарной пневмонии.гидроторакс справа малого объёма. Снижение пневмотизации в S1,2,3,6,10 и S6 слева.

На основании данных клинического обследования установлен диагноз:внебольничная двусторонняя полисегментарная пневмония, S1,2,3,6,10 справа и S6 слева, метапневмонический плеврит малого объема, справа, ДН 0-1 степени. Синдром Рубинштейна – Тейби. Задержка психо-речевого развития. Нарушение толерантности к глюкозе. Ожирение 1 степени. Открытое овальное окно.Мочекаменная болезнь, двусторонняя пиелоэктазия.

Лечение:

Внутривенная инфузионная терапия №4 глюкозо – солевыми растворами в объёме 800 мл .Цефотаксим 2000 мг 3 раза вдень внутривенно. Доксициклин 200 мг 27.01.2205, с 28.01.2025 доксициклин 100 мг 1 раз в день внутрь. Линкомицин 600 мг 3 раза в день внутримышечно с 28.01.2025. Амброксол 4 мл 3 раза в день внутрь. Жаропонижающие средства. Санация носовых ходов физиологическим раствором натрия хлорида. Полиоксидоний 6 мг внутривенно на растворе натрия хлорида 0.9%. Гепарин 2000 ед. 4 раза в день внутривенно. Хлоропирамин 25 мг 2 раза в день внутрь.

Проведенная комплексная терапия имела убедительный клинический эффект на 10 день заболевания состояние и самочувствие нормализовалось, катаральных явлений в легких, симптомов интоксикации и дыхательной недостаточности не отмечалось, нормализовались лабораторные параметры. Контрольная рентгенограмма органов грудной с отчетливой положительной динамикой - инфильтративных теней в легких, плеврита нет.

Заключение. Таким образом течение пневмонии на фоне генетического синдрома Рубинштейна-Тейби сопровождалось формированием осложнений (плеврит), потребовалась более длительная (10 дней) комплексная антибиотикотерапия и внутривенная дезинтоксикационная, метаболическая терапия. Синдром Рубинштейна-Тейби не имеет специфического лечения, но сопровождается множественной патологией внутренних органов (функционирующее открытое овальное окно, уролитиаз, нарушение толерантности к глюкозе, ожирение), что потребовало многокомпонентного симптоматического лечения.

## Список литературы


1. Giussani C., Selicorni A., Fossati C. The association of neural axis and craniovertebral junction anomalies with scoliosis in Rubinstein–Taybi syndrome / C.Giussani, A.Selicorni, C. Fossati // Child Nerv. Syst..- 2019.-№28.- P.2163–38.
2. Coupry I., Roudaut C. Molecular analysis of the CBP gene in 60 patients with Rubinstein-Taybi syndrome /I.Coupry I.,C.Roudaut //J. Med. Genet.-2022.-№39.-P.15–21.
3. Bartsch O., Labonté J., Albrecht B. Two patients with EP300 mutations and facial dysmorphism different from the classic Rubinstein–Taybi syndrome /O.Bartsch, J.Labonté, B.Albrecht //Am. J. Med. Genet.- 2020.-№15.- P.181–184.
4. Tajir M., Fergelot P., Lancelot G., Elalaoui S.C. Germline mosaicism in Rubinstein–Taybi syndrome /M.Tajir, P.Fergelot,G.Lancelot ,S.C.Elalaoui // Gene. - 2023.-№51.-P.476–488.
5. Beets L., Rodrıguez-Fonseca C., Hennekam R.C. Growth charts for individuals with Rubinstein–Taybi syndrome /L.Beets, C. Rodrıguez-Fonseca, R.C. Hennekam // Am. J. Med. Genet.- 2024.-9.- P.2300–9.


## Частота микробного кишечного дисбаланса у детей, длительно соблюдающих безмолочную диету


Ковырзина А.В., Марченко Н.А.

Донецкий государственный медицинский университет имени М. Горького

*Научный руководитель – д.м.н., проф. Налетов А.В.*



*На сегодняшний день распространенным типом питания в детском возрасте является исключение из рациона молочных продуктов. Причины этих ограничений разнообразны и лишь в ряде случаев они обусловлены такими заболеваниями, как пищевая аллергия или лактазная недостаточность Цель работы изучить частоту развития синдрома избыточного бактериального роста тонкой кишки при помощи водородного дыхательного теста у детей, соблюдающих длительную безмолочную диету. Материалы и методы исследования. Группу I составили 62 ребенка в возрасте от 4 до 11 лет, которые более года соблюдали безмолочную диету. Группу контроля составили 30 здоровых детей аналогичного возраста, не придерживающихся ограничений в питании. Всем детям была проведена диагностика синдрома избыточного бактериального роста тонкой кишки при помощи водородного дыхательного теста с нагрузкой лактулозой и использованием цифрового анализатора выдыхаемого водорода «ЛактофаН2». Результаты исследования. Синдром избыточного бактериального роста тонкой кишки выявлен более чем у половины детей, соблюдающих безмолочную диету – 34 (54,8%) ребенка, что было статистически значимо (p < 0,001) выше относительно группы контроля – у 6 (20,0 %) детей. Заключение. Длительное соблюдение безмолочной диеты детьми может способствовать развитию синдрома избыточного бактериального роста тонкой кишки.*



*Ключевые слова: дети; синдром избытого бактериального роста тонкой кишки; безмолочная диета.*