

Международная конференция по синдрому Ретта — Стамбул, Турция, 11–12 октября 2025 года

Фенербахче университет (Fenerbahçe Üniversitesi)
FBU — Фенербахче университет

Проблемы с дыхательной системой при синдроме Ретта

Докладчик: доктор, преподаватель К. Нилай ГЕНЧ

Учреждение: факультет медицинских наук Фенербахче университета

Должность: преподаватель кафедры сестринского дела

Проблемы с дыхательной системой при синдроме Ретта и подходы к их решению

План презентации:

1. Определение (Tanım).
2. Критерии диагностики (Tanı Kriterleri).
3. Классификация (Evrelendirme).
4. Физиология дыхания (Solunum Fizyolojisi).
5. Проблемы с дыхательной системой (Solunum Sistemi Sorunları).
6. Гипервентиляция (Hiperventilasyon).
7. Лечение гипервентиляции (Hiperventilasyon Tedavisi).
8. Периоды апноэ (Apne Periyodu).
9. Причины апноэ (Apne Nedenleri).
10. Заглатывание воздуха (Hava Yutma).
11. Причины заглатывания воздуха (Hava Yutma Nedenleri).
12. Неотложные меры при остановке дыхания и сердца у детей и младенцев (Çocuk ve Bebekte Solunum Ve Kalp Durmasına Acil Müdahale).

1,2,3

Синдром Ретта (RS):

- Наследуется по Х-сцепленному доминантному типу, влияет на развитие мозга после рождения, возникает из-за нарушения функции гена **MECP2**. Характеризуется приобретённой утратой речевых и моторных функций, наличием аутистических проявлений и стереотипных движений рук, является тяжёлым нарушением нейроразвития.

Синдром Ретта:

- Впервые описан в 1966 году Андреасом Реттом, чаще всего встречается у девочек. Представляет собой неврологическое заболевание.

Клинические особенности синдрома Ретта включают:

- аутистическое поведение;
- умственную отсталость;
- нарушения дыхания;

- потерю способности говорить и использовать руки;
- неспособность целенаправленно использовать руки;
- задержку дыхания;
- нарушения оральной моторики;
- проблемы с моторикой желудочно-кишечного тракта;
- сколиоз;
- нарушения автономной нервной системы;
- отклонения в физическом развитии.

Особенности дыхания у людей с синдромом Ретта:

- У 70–90% пациентов с синдромом Ретта наблюдаются нарушения дыхания.
- Такие нарушения могут проявляться как в бодрствующем состоянии, так и во сне.
- Нарушения дыхания являются одним из ключевых факторов, повышающих риск смертности.

4,5,6

Перевод текста с изображения:

1. Исследования нарушений дыхания при синдроме Ретта в разных странах:

- **Австралия:** в исследовании популяции с более чем 20-летним наблюдением пациентов с синдромом Ретта (n = 396) установлено, что более 80% из 57 зарегистрированных случаев смерти были связаны с проблемами, связанными с дыханием:
 - 36% — заболевания нижних дыхательных путей (LRTI);
 - 31,18% — аспирация/удушьё;
 - 14,8% — дыхательная недостаточность.
- **Нидерланды:** в исследовании 37 взрослых женщин с синдромом Ретта, наблюдавшихся в течение 5 лет, основной причиной госпитализации стала пневмония.
- **Сербия:** исследование (n = 102) за 30-летний период показало, что пневмония была основной причиной смерти (11 из 19 случаев).
- **Италия:** исследование случаев синдрома Ретта (n = 27) выявило:
 - аномалии автономной регуляции дыхания;
 - у более половины пациентов при компьютерной томографии обнаружены аномалии;
 - у трети пациентов диагностирована бронхоэктазия, несмотря на отсутствие клинически выраженного заболевания лёгких.

2. Ключевые аспекты респираторных нарушений при синдроме Ретта:

- Все сопутствующие заболевания при синдроме Ретта могут быть связаны с инфекциями дыхательных путей.
- **Сколиоз** (встречается у $\frac{3}{4}$ пациентов до 15 лет) влияет не только на дыхательную и пищеварительную функции, но и на осанку и двигательные способности.

- **Эпилепсия** связана с повышенным риском инфекций дыхательных путей. Риск усугубляется во время и после приступов из-за аспирации.
- **Недостаточный оральный моторный контроль** ухудшает навыки жевания и глотания, повышает риск аспирации. У 28,8% пациентов с синдромом Ретта применяется энтеральное питание.
- **Ограничение движений** (как при церебральном параличе) связано с повышенным риском респираторных заболеваний и госпитализаций. Аналогичные связи наблюдаются и при синдроме Ретта.

Источники:

- «Respiratory Morbidity in Rett Syndrome» — Jessica MacKay и др., 2018 г.
- «Respiratory Disorders in Rett Syndrome» — Spoto и др., 2025 г., Current Respiratory Medicine Reviews, том 21, выпуск 1, стр. 72–80.

7,8,9

КРИТЕРИИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА РЕТТА (RETT SENDROMU TANİ KRİTERLERİ)

1. Необходимые критерии (Gerekli Kriterler)

Для классического синдрома Ретта (Klasik Rett sendromu):

- Нормальное перинатальное и психомоторное развитие;
- Нормальные размеры головы при рождении;
- Нормальное развитие в первые 6 месяцев жизни;
- Замедление роста головы в возрасте 0,5–2,5 лет;
- Потеря целенаправленных движений рук;
- Потеря речевых навыков;
- Социальные и когнитивные нарушения;
- Стереотипные движения рук;
- Нарушения в локомоции (передвижении).

Для атипичного синдрома Ретта (Atipik Rett sendromu):

- Выполнение как минимум 6 из основных критериев и 5 из поддерживающих критериев;
- Потеря моторных навыков;
- Аномальные движения;
- Потеря речевых навыков или их ухудшение;
- Утрата коммуникативных навыков;
- Замедление роста головы с раннего детского возраста;
- Ухудшение взаимодействия с окружающими после периода улучшения.

2. Поддерживающие критерии (Destekleyici Kriterler)

- Нарушения дыхания в бодрствующем состоянии;
- Скрип зубов (бруксизм);

- Проблемы со сном в раннем детстве;
- Мышечная слабость и дистония с аномальным мышечным тонусом;
- Прогрессирующий сколиоз или кифоз;
- Задержка развития;
- Маленькая масса тела и холодные конечности;
- Заглатывание воздуха, вздутие живота;
- Аномальные движения;
- Сколиоз или кифоз;
- Атрофия нижних конечностей;
- Нарушения сна, ночные крики;
- Неконтролируемый смех или крики;
- Снижение болевой чувствительности;
- Интенсивный зрительный контакт или «зависание» взгляда.

3. Исключающие критерии (Dışlayıcı Kriterler)

- Увеличение размеров внутренних органов или другие признаки накопления болезней;
- Ретинопатия, катаракта или атрофия зрительного нерва;
- История перинатальных или постнатальных повреждений головного мозга;
- Установленные наследственные метаболические заболевания или нейродегенеративные расстройства;
- Тяжёлые инфекции или неврологические нарушения, вызванные травмой головы.

СТАДИИ СИНДРОМА PETTA (RETT SENDROMU EVRELERİ)

I. Стадия остановки развития (Duraklama Evresi, 6–18 месяцев)

- Остановка развития;
- Нарушение зрительного контакта;
- Потеря коммуникативных навыков;
- Снижение интереса к играм;
- Замедление роста головы.

II. Стадия быстрого регресса (Hızlı yıkım evresi, 1–4 года)

- Нарушение развития;
- Потеря целенаправленного использования рук;
- Развитие стереотипных движений рук;
- Нарушение походки (атаксия) и апраксия (нарушение выполнения действий);
- Нерегулярное дыхание, гипервентиляция;
- Спазмы;
- Признаки аутизма;
- Умственная отсталость.

III. Стадия ложной стабилизации (Yalancı durağan evre, 2–10 лет)

- Умственная отсталость;
- Уменьшение признаков аутизма;

- Выраженная атаксия и апраксия;
- Грубые нарушения крупной моторики;
- Спазмы.

IV. Стадия поздних моторных нарушений (Geç motor bozulma evresi, 5–25 лет)

- Снижение двигательной активности;
- Спастичность (повышенный мышечный тонус);
- Сколиоз;
- Улучшение эмоционального общения;
- Кахексия (истощение) и задержка развития;
- Эпизоды ступора;
- «Пустой» взгляд.

10,11

Нарушения дыхания при синдроме Ретта

Схема причин респираторных нарушений при синдроме Ретта:



Respiratory disorders in Rett syndrome are primarily caused by dysautonomia and disruptions in respiratory control. Musculoskeletal abnormalities, dysphagia, sleep disorders, and epilepsy are common comorbidities that may exacerbate the respiratory abnormalities.

- дисфагия (нарушение глотания);
- нарушения опорно-двигательного аппарата (musculoskeletal abnormalities);
- автономная дисрегуляция (autonomic dysregulation) — нарушение работы автономной нервной системы;
- эпилепсия и приём противосудорожных препаратов (epilepsy and anti-seizure medications);
- нарушения сна (sleep disorders);
- изменения в работе дыхательных центров (altered respiratory networks).

Основная причина респираторных нарушений при синдроме Ретта: дисфункция автономной нервной системы (дизавтономия) и сбои в механизмах контроля дыхания. Нарушения опорно-двигательного аппарата, дисфагия, расстройства сна и эпилепсия могут усугублять дыхательные проблемы.

Факторы, усугубляющие нарушения дыхательной функции (коморбидные состояния)

- **Сколиоз и деформации грудной клетки** (skolyoz / göğüs kafesi şekil bozuklukları) — влияют на объём лёгких и эффективность дыхания.
- **Нарушение глотания (дисфагия) и риск аспирации** (yutma güçlüğü (disfaji) ve aspirasyon riski) — могут приводить к попаданию пищи или жидкости в дыхательные пути, вызывая инфекции и обструкцию.
- **Расстройства сна**, в том числе обструктивное апноэ сна (uyku bozuklukları, например, obstrüktif uyku apnesi) — нарушают нормальный ритм дыхания, особенно во время сна.
- **Эпилепсия и побочные эффекты противоэпилептических препаратов** (epilepsi ve kullanılan antiepileptik ilaçların etkileri) — могут влиять на дыхательный центр и вызывать дыхательные нарушения.
- **Дисрегуляция автономной нервной системы (дизавтономия)** (otonom sinir sistemi düzensizlikleri (disotonomi)) — приводит к нестабильности дыхания и другим вегетативным нарушениям.
- **Слабость мышц или нарушения моторики**, влияющие на работу дыхательных мышц (kas zayıflığı veya motor bozukluklar, solunum kaslarının etkinliğini olumsuz etkileyebilir).

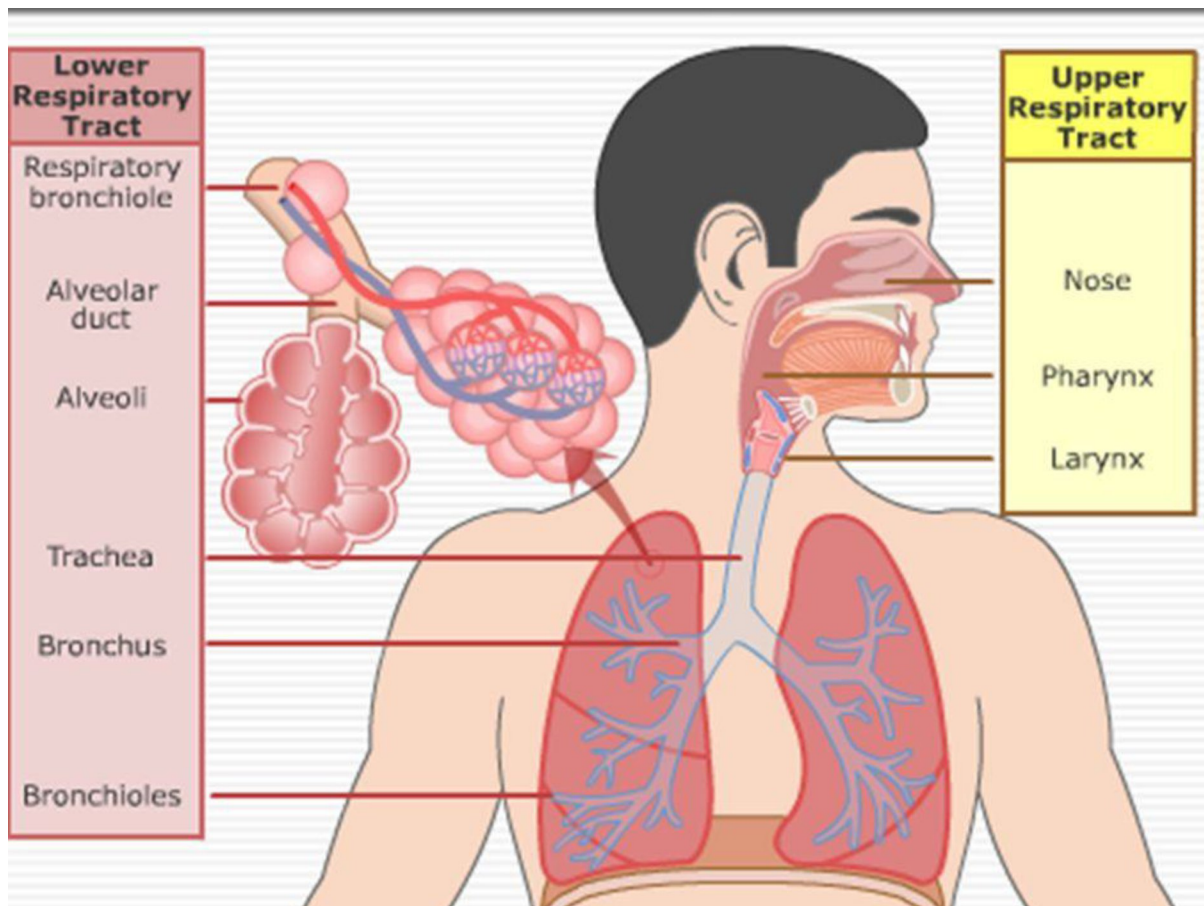
Дыхание: основные сведения



- Дыхание — это физиологический процесс (solunum fizyolojik bir olaydır).
- **Основная функция дыхания:** доставка кислорода к тканям и выведение углекислого газа из организма (dokulara oksijen iletimini sağlamak ve ortaya çıkan karbondioksiti vücut dışına atmak temel fonksiyonudur).

Дыхание состоит из 4 этапов:

- вентиляция лёгких (вдох — выдох);
- газообмен в лёгких (диффузия);
- транспортировка кислорода и углекислого газа (перфузия);
- регуляция дыхания.

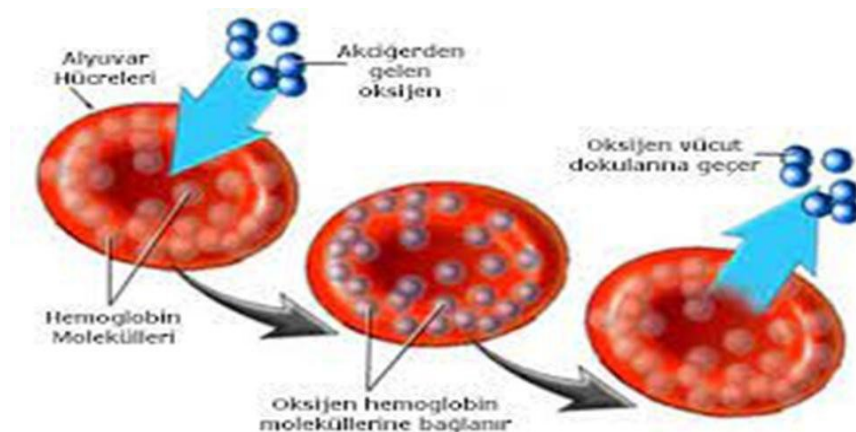


Дыхание включает 3 функции:

1. **Вентиляция** — процесс поступления воздуха из атмосферы в альвеолы лёгких и его выхода обратно.
2. **Газообмен** — обмен кислорода и углекислого газа между альвеолами и кровью (в лёгких) и между кровью и тканями организма (в тканях).
3. **Использование кислорода** — кислород используется клетками организма в качестве источника энергии.

Перфузия (транспортировка кислорода)

- Кислород, поступающий из лёгких к тканям, транспортируется следующим образом: **97% — в связанном с гемоглобином эритроцитов виде, 3% — в растворённом виде в плазме и клеточной жидкости.**
- **Гемоглобин** — это белковый комплекс, который легко соединяется и отделяется от кислорода, образуя **оксигемоглобин** (реакция: $O_2 + Hb \rightarrow HbO_2$).



- По мере использования кислорода клетками давление кислорода в плазме снижается.
- **Оксигемоглобин** распадается, кислород диффундирует в плазму и используется тканями.
- Уровень насыщения гемоглобина кислородом обозначается как «**процент насыщения**» (**сатурация**).
- Количество кислорода, доставляемого к любой ткани, регулируется не давлением кислорода в ткани, а **парциальным давлением углекислого газа, уровнем pH и температурой крови.**

Транспортировка углекислого газа (начало раздела на изображении).

15,16,17

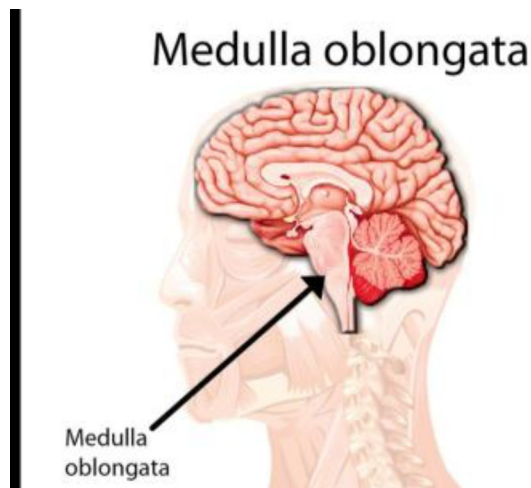
Транспортировка углекислого газа (CO₂) в крови

Углекислый газ транспортируется в крови тремя способами:

1. **В виде бикарбонат-ионов (HCO₃⁻).**
 - В эритроцитах CO₂ под действием фермента карбоангидразы соединяется с водой (H₂O), образуя бикарбонат-ион:
 $CO_2 + H_2O \rightarrow HCO_3^- + H^+$.
 - Когда кровь достигает лёгких, реакция идёт в обратном направлении, и CO₂ выделяется через дыхательные пути. Этим способом выводится около **70% CO₂**.
2. **Связанный с гемоглобином и плазменными белками.**

- CO_2 вступает в реакцию с гемоглобином, образуя карбаминогемоглобин (HbCO_2).
 - Этим способом выводится примерно **23% CO_2** .
3. **В растворённом состоянии.**
- Растворённый CO_2 взаимодействует с водой, образуя угольную кислоту (H_2CO_3).
 - Этим способом выводится около **7% CO_2** .

Регуляция дыхания



Дыхание контролируется двумя путями:

1. **Через кору головного мозга (сознательный контроль):**
 - отвечает за **осознанное дыхание** (например, когда мы контролируем дыхание во время разговора или физических упражнений).
2. **Через продолговатый мозг (автоматический контроль):**
 - **нейроны продолговатого мозга (medulla oblongata)** обеспечивают ритмичность дыхания;
 - эти нейроны называют **дыхательным центром**;
 - хотя дыхание — это в основном бессознательный процесс, его **частота и глубина могут контролироваться осознанно**.

Химическая регуляция дыхания

- Увеличение концентрации **CO_2 и ионов водорода (H^+)** стимулирует дыхательный центр, усиливая вентиляцию лёгких;
- усиление вентиляции способствует более активному выведению CO_2 ;
- снижение уровня угольной кислоты (CO_2) в крови приводит к уменьшению концентрации ионов водорода;
- **кислород не оказывает прямого влияния на процесс дыхания.**

Нервная регуляция дыхания

- **нейроны продолговатого мозга** передают сигналы к дыхательным мышцам, регулируя их работу;
- эти сигналы обеспечивают координацию и выполнение дыхательных движений.

Типы проблем с дыханием (Solunum Problemleri Türleri)

1. В бодрствующем состоянии (Uyanıklıkta):

- гиперпнея (чрезмерно быстрое дыхание — «aşırı hızlı soluma»);
- апноэ (остановка дыхания — «nefes durması»);
- нерегулярность дыхания (нарушение ритма — «ritim kaybı»);
- затруднённый выдох (затруднённая экспирация — «zorlanmış ekspirasyon»).

2. Во сне (Uykuda):

- обструктивное и центральное апноэ («obstrüktif ve santral apne»);
- гиповентиляция («hipoventilasyon»).

Апноэ и приступы задержки дыхания (Apneler / Nefes Tutma Atakları)

- **Центральное апноэ (Santral apneler):** возникает из-за нарушения функции дыхательного центра в головном мозге («beyindeki solunum kontrol merkezinin işlev bozukluğuna bağlı olarak gelişir»).
- **Обструктивное апноэ (Obstrüktif apneler):** связано с закупоркой верхних дыхательных путей («üst solunum yollarında tıkanmaya bağlı olarak ortaya çıkar»).
- **Приступы задержки дыхания (Nefes tutma atakları):** чаще наблюдаются в период бодрствования («özellikle uyanıklık döneminde sık görülür»).

Клинические проявления (Klinik Bulgular)

- приступы апноэ в бодрствующем состоянии («uyanıklıkta apne atakları»);
- задержка дыхания и посинение кожи («nefes tutma ve morarma»);
- алкалоз, вызванный гипервентиляцией («hiperventilasyona bağlı alkaloz»);
- колебания уровня насыщения кислородом («oksijen saturasyonunda dalgalanmalar»);
- шумное дыхание (звуки во время дыхания — «solunum sırasında ses çıkarma»);
- асимметричные движения грудной клетки («göğüs kafesinde asimetrik hareket»).

Симптомы дыхательной системы при синдроме Ретта

- Люди с синдромом Ретта сталкиваются с **учащённым дыханием (гипервентиляцией)**, а также с такими проблемами, как **активное выдыхание воздуха или слюны и заглатывание воздуха**.
- Во время сна могут возникать **затруднённое дыхание** или **кратковременная остановка дыхания (апноэ)**.
- Такие проблемы чаще проявляются, когда ребёнок **бодрствует**.
- Специфического лечения синдрома Ретта **не существует**. Однако у пациентов могут проявляться симптомы, требующие внимания, например: **дыхательная**

недостаточность, остановка дыхания, заболевания сердца, которые могут привести к внезапной смерти.

- По этой причине пациенты **регулярно наблюдаются** у врачей.

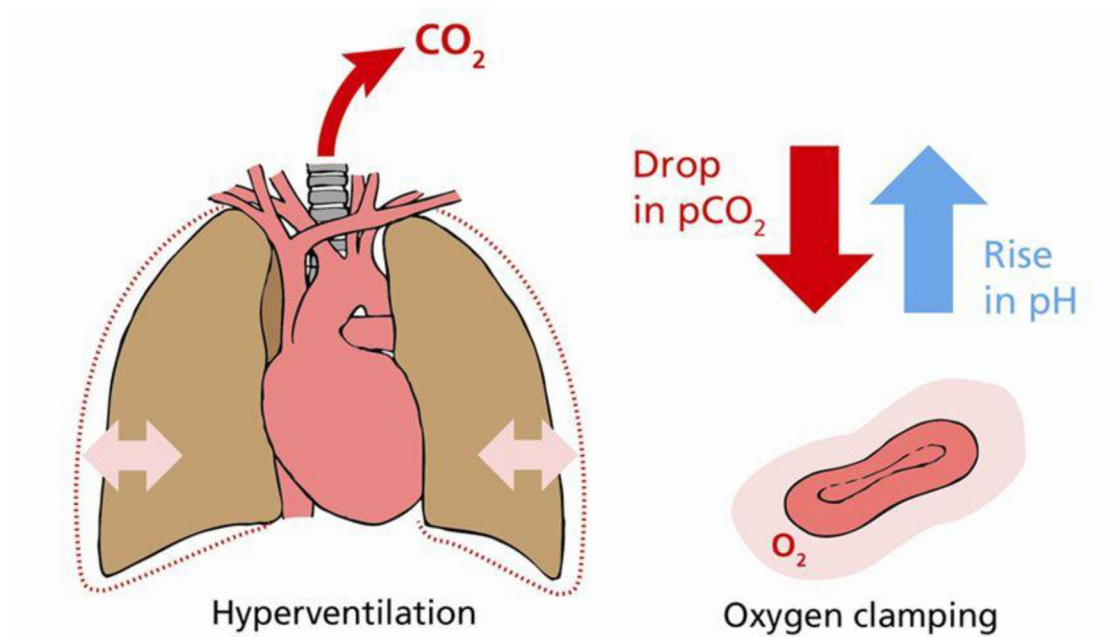
Нормальная частота дыхания в зависимости от возраста

Возраст	Нормальная частота дыхания (раз в минуту)	Предел тахипноэ (раз в минуту)
< 2 месяца	40–60	60 и более
3–11 месяцев	25–40	50 и более
1–5 лет	20–30	40 и более
> 5 лет	15–25	30 и более

Гипервентиляция

- **Гипервентиляция** — это состояние, при котором человек дышит **очень часто и глубоко**.
- При **нормальном дыхании** поддерживается баланс между поступлением кислорода и выведением углекислого газа.
- При гипервентиляции этот **баланс нарушается**.
- Такое состояние приводит к **быстрому снижению уровня углекислого газа в организме**.
- **Низкий уровень углекислого газа** вызывает **сужение кровеносных сосудов**, снабжающих мозг кровью.
- Это сужение сосудов может вызвать такие симптомы, как **головокружение и покалывание в пальцах**.
- **Сильная гипервентиляция** может привести к **потере сознания**.
- Гипервентиляция обычно возникает как **реакция на страх, стресс или фобию**.

Гипервентиляция (Hyperventilasyon)



- Гипервентиляция приводит к **снижению концентрации углекислого газа (CO_2) в крови** ниже нормального уровня.
- **Повышается уровень pH** (увеличение щелочности крови).
- **Активизируются центральные и периферические хеморецепторы** (рецепторы, чувствительные к изменениям химических показателей крови).
- **Активизируются дыхательные центры** в головном мозге.
- **Снижается сокращение дыхательных мышц.**
- **Замедляется вентиляция.**

Причины гипервентиляции при синдроме Ретта (RETT SENDROMUNDA HİPERVENTİLASYON NEDENLERİ)

- Стресс;
- Тревожность (анксиететия);
- Панические атаки;
- Инфекции дыхательных путей;
- Заболевания, подобные астме.

Лечение гипервентиляции (HİPERVENTİLASYON TEDAVİSİ)

1. Дыхательные упражнения и техники (SOLUNUM EGZERİZLERİ VE TEKNİKLERİ)

а) Дыхание через сжатые губы (Büzük Dudak Solunum):

- Вдыхайте через сжатые губы.
- Медленно выдыхайте через бумажный пакет.



б) Диафрагмальное дыхание (Diyafragmatik Solunum):

- Помогает правильно использовать диафрагму при дыхании.
- Укрепляет диафрагму и замедляет скорость дыхания.
- Снижает потребность в кислороде.

Техника диафрагмального дыхания:

1. Сделайте спокойный вдох.
2. Положите руки на живот.
3. При вдохе старайтесь выпятить живот, как будто выталкиваете руки наружу.
4. Вдохните через нос, а выдохните через слегка сжатые губы, медленно выпуская воздух.



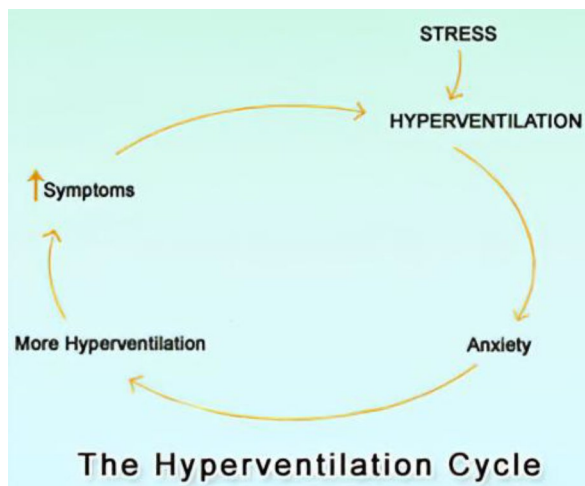
Упражнения на глубокое дыхание (Derin Nefes Alma Egzersizleri):

Упражнения, включающие глубокое вдыхание и медленное выдыхание, задержку дыхания и контролируемое дыхание (вдыхание и выдыхание), могут облегчить симптомы гипервентиляции.



Управление стрессом (Stres Yönetimi)

- **Техники управления стрессом** помогают человеку успокоиться и снизить уровень стресса.
- К таким техникам относятся: **медитация, йога, упражнения на глубокое дыхание, сосредоточение на интересных занятиях и регулярные физические упражнения.**
- **Психотерапия, консультации по управлению стрессом или дыхательная терапия** (с участием специалистов в этих областях) могут помочь разработать индивидуальный план лечения для человека.





31,32

Синдром задержки дыхания (приступы апноэ)

- Это периодические экспираторные приступы апноэ, при которых ребёнок или малыш непроизвольно прекращает дыхание на срок до 1 минуты в ответ на провоцирующий фактор.
- Обычно проявляется у детей в возрасте от 6 месяцев до 6 лет, когда ребёнок испытывает гнев, раздражение, боль или испуг.

Причины апноэ — 1

- **Неврологические нарушения:** синдром Ретта оказывает обширное воздействие на нервную систему и может быть связан с неврологическими нарушениями, влияющими на контроль дыхания. Нарушения нервных механизмов в головном мозге могут приводить к нерегулярному дыхательному ритму и приступам апноэ.
- **Тревожность и стресс:** у людей с синдромом Ретта часто наблюдаются тревожность и стресс. Эти эмоциональные реакции в некоторых случаях могут влиять на процесс дыхания и вызывать задержки дыхания.
- **Слабость дыхательных мышц:** у людей с синдромом Ретта может наблюдаться слабость мышц языка, рта и дыхательных мышц. Это ослабление может препятствовать нормальному дыханию.
- **Проблемы с желудочно-кишечным трактом:** синдром Ретта связан с проблемами в работе желудка и кишечника. Нарушения в работе ЖКТ могут влиять на дыхательную систему и повышать риск апноэ.

Причины апноэ — 2

- **Дисфункция автономной нервной системы:** у людей с синдромом Ретта часто наблюдается дисфункция автономной нервной системы. Эта система контролирует автоматические функции организма, такие как частота сердечных сокращений, дыхание и пищеварение. Дисфункция может влиять на контроль дыхания и повышать риск апноэ.
- **Рефлюкс:** рефлюкс (обратный заброс содержимого желудка в пищевод) — распространённая проблема у людей с синдромом Ретта. Рефлюкс может раздражать дыхательные пути и вызывать проблемы с дыханием, что может приводить к апноэ.

34,35,36

Что можно сделать?

- Управление проблемой апноэ у человека с синдромом Ретта зависит от лежащих в основе причин.
- Мониторинг дыхания с помощью специальных приборов, правильная поза, дыхательные упражнения, лечение рефлюкса и другие медицинские вмешательства могут помочь снизить риск апноэ.

Дыхательные проблемы могут проявляться в трёх формах:

1. **Цианотическая форма:** после событий, вызывающих разочарование, могут возникать приступы гнева и плача, в результате чего кожа может стать красной, синюшной или фиолетовой.
- Цианотическая форма может приводить к гипоксии, цианозу и иногда потере сознания. Она также может снижать венозный возврат, увеличивать нагрузку на правый желудочек и уменьшать сердечный выброс, вызывая длительную вынужденную экспирацию.
2. **Сложная форма:** характеризуется тоническими и/или клоническими движениями, недержанием мочи или опистотонусом (непроизвольное выгибание спины). Такие приступы называют аноксически-эпилептическими. После приступа ребёнок либо приходит в норму, либо теряет сознание.
3. **Ацианотическая (бледная) форма:** характеризуется бледностью и обычно возникает в ответ на страх, боль или травму.
- Такие состояния обычно не приводят к физиологическим повреждениям, если не связаны с патологическими нарушениями.
- Случаи, требующие реанимации, редки. Хотя были зафиксированы случаи смерти, они крайне редки.
- Дети или младенцы, которые длительное время находятся без сознания или нуждаются в кардиопульмональной реанимации (CPR), должны быть госпитализированы для оценки других причин потери сознания (например, скрытых сердечных, неврологических или лёгочных заболеваний).

37,38,39

Причины заглатывания воздуха при синдроме Ретта

- **Нарушения оральных моторных навыков:** у людей с синдромом Ретта могут наблюдаться нарушения в контроле над языком и мышцами рта. Это может приводить к затруднениям в процессе глотания.
- **Проблемы с нейромоторной координацией:** синдром Ретта оказывает широкое воздействие на нервную систему, что может приводить к проблемам с нейромоторной координацией. Это, в свою очередь, может препятствовать нормальному и эффективному процессу глотания.
- **Проблемы с желудочно-кишечным трактом:** у людей с синдромом Ретта часто наблюдаются желудочно-кишечные проблемы. Нарушения в работе желудка и кишечника могут негативно сказываться на процессе глотания и повышать риск заглатывания воздуха.
- **Рефлюкс:** у людей с синдромом Ретта нередко встречается рефлюкс (обратное движение содержимого желудка в пищевод). Это нарушение пищеварения может увеличивать риск заглатывания воздуха во время глотания.
- **Ослабление глотательного рефлекса:** у некоторых людей с синдромом Ретта может наблюдаться ослабление или нарушение глотательного рефлекса. Это препятствует нормальному процессу глотания и повышает вероятность заглатывания воздуха.

40,41

Рекомендации по наблюдению за пациентом

Часть 1:

- Следите за жизненно важными показателями, особенно за аномальным дыханием, брадикардией и сердечными аритмиями.
- Проведите оценку всех физиологических систем (особенно дыхательной, неврологической и сердечно-сосудистой). Проанализируйте результаты лабораторных и диагностических исследований; немедленно сообщайте о любых отклонениях.
- В зависимости от состояния пациента, если соответствующие специалисты ещё не входят в состав лечебной команды, направьте пациента к неврологу, кардиологу или пульмонологу.
- Соблюдайте протоколы учреждения по профилактике судорог, оцените риск падений. Контролируйте все действия и обеспечьте безопасность пациента (например, защиту дыхательных путей, кровообращения, предотвращение травм).

Часть 2:

- Поощряйте участие родителей в уходе за пациентом и допуск в палату в соответствии с протоколами учреждения.
- Если у пациента диагностирована анемия, вызванная дефицитом железа, применяйте назначенные препараты для восполнения железа.

- Ребёнок с анемией, вызванной дефицитом железа, может получать заместительную терапию железом (например, 4–6 мг/кг в сутки) в течение 2–3 месяцев или до нормализации показателей.
- Проводите лечение и наблюдение в соответствии с указаниями врача.

Часть 3:

- Оцените уровень тревожности пациента/члена семьи, способность справляться со стрессом и пробелы в знаниях; предоставьте эмоциональную поддержку.
- Успокойте родителей: если нет скрытых нарушений, проблемы с дыханием не угрожают жизни.
- Обеспечьте стабильность и чувство безопасности для ребёнка/пациента, чтобы минимизировать разочарование.
- Поощряйте достаточный сон.
- Если ребёнок/пациент теряет сознание, наблюдаются изменения в типичном ритме дыхания, более одной апноэтической паузы в неделю, или если эпизоды длятся дольше обычного, либо если не удаётся определить провоцирующий фактор — немедленно свяжитесь с лечащим врачом или обратитесь за срочной медицинской помощью. Информировать об этом семью.

43,44,45

Рекомендации по наблюдению за пациентом (HASTA TAKİBİ ÖNERİLERİ):

- наблюдение за характером дыхания и цветом кожи (Solunum paterni ve cilt rengi gözlemi);
- обеспечение безопасной позы в периоды апноэ/гиперпноэ (Apne/hiperpne dönemlerinde güvenli pozisyonlama);
- поддержка с помощью физиотерапии (Fizyoterapi desteği);
- обучение семьи действиям в случае приступа апноэ (Aile eğitimi (apne atağında yapılacaklar));
- мониторинг уровня насыщения крови кислородом (Oksijen saturasyonu takibi);
- координация работы мультидисциплинарной команды специалистов (Multidisipliner ekip koordinasyonu).

Первая помощь при потере сознания и остановке дыхания у младенцев и детей (BEBEK VE ÇOCUKTA BİLİNÇ KAYBI VE SOLUNUM DURMASI DURUMUNDA İLK YARDIM)

Что такое CPR (CPR NEDİR)?

CPR — это система экстренных мероприятий, направленных на безопасное восстановление жизненных функций пациента, у которого остановилось или останавливается сердце и дыхание. Система включает в себя комплекс действий:

- массаж сердца (Kalp masajı);
- обеспечение проходимости дыхательных путей (hava yolu açıklığı);
- искусственное дыхание (yapay solunum).

46,47,48

Оценка сознания (Bilinç Değerlendirmesi)

- Уложите пострадавшего на ровную поверхность на спину (Sırtüstü düz zemine yatırın).
- Проведите оценку сознания (Bilinç değerlendirmesi yapın).



Оценка дыхания (Solunumun Değerlendirmesi)

- В течение 10 секунд проведите общий осмотр пациента (10 sn.de hastaya genel bakış).
- Определите, нормальное или аномальное дыхание, дышит ли пациент (Solunum normal/anormal, nefes alıyor/almıyor?).

Сосуды, используемые для оценки кровообращения и пульса (Dolaşım-Nabız Değerlendirmede Kullanılan Damarlar)

- У взрослых и детей — сонная артерия (karotid arter).



- У младенцев — плечевая артерия (brakial arter).

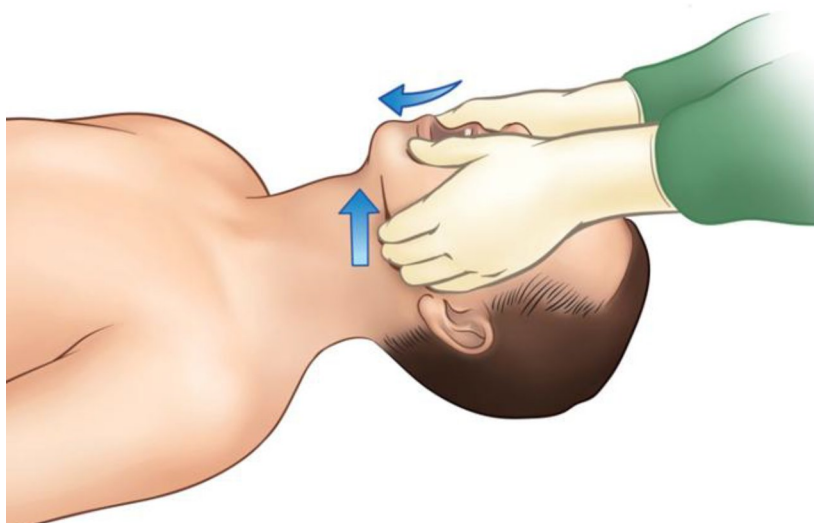


Обеспечение проходимости дыхательных путей (Havayolunu Aç)

- **Маневр «голова-подбородок» (Baş çene manevrası)** — применяется, если нет травмы шеи (**boyun yaralanması yoksa**). Суть маневра: аккуратно запрокинуть голову пострадавшего назад и поднять подбородок, чтобы открыть дыхательные пути. Показано на левом изображении.



- **Маневр подбородка (Çene Manevrası)** — применяется, если есть травма шеи (**boyun yaralanması varsa**). В этом случае нельзя запрокидывать голову. Необходимо аккуратно выдвинуть вперед только нижнюю челюсть (подбородок), чтобы предотвратить западание языка и обеспечить проходимость дыхательных путей. Показано на правом изображении.



1. Поддержка дыхания у младенца (Bebekte Solunum Desteği)

На изображении показан процесс оказания поддержки дыхания младенцу: спасатель аккуратно поддерживает голову и шею ребёнка, выполняя искусственное дыхание «рот в нос» или «рот в рот-нос».



2. Поддержка дыхания у ребёнка (Çocukta Solunum Desteği)

Изображён процесс поддержки дыхания у ребёнка постарше: спасатель наклоняется к ребёнку, поддерживает голову и выполняет искусственное дыхание, контролируя проходимость дыхательных путей.



3. Массаж сердца у ребёнка (Çocuklarda Kalp Masajı)

Текст и изображения поясняют технику массажа сердца у ребёнка:

- Один палец размещается чуть выше соединения рёбер (коста билешиминден бир пармак юкария йерлестир — буквально «один палец выше костного соединения»).
- Надавливание на грудину (стернум) выполняется с глубиной, равной 1/3 переднезаднего диаметра грудной клетки ребёнка (*Sternum, göğüs ön-arka çapının 1/3'ü kadar bastırılmalıdır* — «грудина надавливается на 1/3 диаметра грудной клетки»).



На иллюстрациях показан правильный способ расположения рук и техника надавливания на грудную клетку ребёнка при массаже сердца.

Массаж сердца у младенцев (Bebeklerde Kalp Masajı)

Надавливание следует выполнять на 1 палец выше места соединения рёбер, с глубиной, равной 1/3 переднезаднего диаметра грудной клетки.

Одиночный спасатель (Tek kurtarıcı)

- Метод с использованием двух пальцев (*İki parmak yöntemi*).

**Соотношение массажа сердца и дыхания (Kalp masajı / solunum oranı)****Для детей и младенцев (Çocuk ve bebek):**

- Сначала сделать 5 вдохов.
- Затем выполнять цикл: 15 надавливаний / 2 вдоха.

Если дыхание отсутствует или нерегулярно (Solunumu yok yada düzensiz ise / Agonal gasping):

1. Удалить из ротовой полости любые видимые препятствия.
2. Проверить пульс на сонной артерии в течение 10 секунд (*Nabız değerlendir (karotid 10 sn.)*).
3. Частота дыхания должна составлять 8–10 вдохов в минуту (*8–10 soluk/dk*).

Если пульс и признаки кровообращения отсутствуют (Nabız / dolaşım belirti bulguları yok ise):

1. Сначала сделать 5 вдохов.
2. Начать массаж сердца — 15 надавливаний.
3. Обеспечить проходимость дыхательных путей (*Hava yolunu aç!*).
4. Сделать 2 вдоха.

Продолжайте выполнение до прибытия срочной медицинской помощи.