

Синдром Ретта



Работу выполнила
студентка 1
мед.фак.
5 курса, 2 группы
Шастун Т.А.

Синдром Ретта – это генетическое заболевание, с признаками дегенерации, которое поражает центральную нервную систему, постепенно прогрессирует и проявляется в основном у девочек.



Распространенность

- Статистика показывает, что Синдром Ретта случается у одной из 10-15 тысяч новорожденных девочек. Он случается во всех расовых и этнических группах мира. Риск, что у второго ребенка в этой же семье будет тоже синдром Ретта, менее 1%.

У мальчиков патология не совместима с жизнью

ЭТИОЛОГИЯ

- Мутация гена MECP2, расположенный на X-хромосоме в месте Xq28. Мутация чаще всего (около 99 %) происходит с самого начала. Семейное возникновение синдрома Ретта крайне редко и связано в основном с возникновением селективной инактивации X-хромосомы, как мутантного гена MECP2.
- Выдвинута гипотеза о прерванном развитии, для которого характерен дефицит нейротрофических факторов. Таким образом, поражаются базальные ганглии, нижние моторные нейроны, вовлекается спинной мозг и гипоталамус.



СИМПТОМЫ

- В течении заболевания выделяют 4 стадии:
- I стадия (возраст ребенка 6-12 мес.): слабость мышечного тонуса, замедление роста в длину кистей, стоп, окружности головы.
- II стадия (возраст 12-24 мес.): атаксия туловища и походки, машущие и подергивающие движения рук, необычные перебирания пальцами.
- III стадия: утрата ранее приобретенных навыков, способности к игре, коммуникациям (в том числе визуальным).
- IV стадия: распад речи, возникновение эхололий (в том числе ретардированных), неправильное употребление местоимений.



Диагностика Синдрома Ретта

- Диагностические критерии синдрома Ретта по E. Trevathan
- **Обязательные:**
- 1) нормальный пре- и перинатальный периоды;
- 2) нормальное психомоторное развитие в течение первых 6- 18 мес. жизни;
- 3) нормальная окружность головы при рождении;
- 4) замедление роста головы в период от 5 мес. до 4 лет;
- 5) потеря приобретенных движений рук в возрасте от 6 до 30 мес., связанная по времени с нарушением общения;
- 6) глубокое повреждение экспрессивной и импрессивной речи, грубая задержка психомоторного развития;
- 7) стереотипные движения рук, напоминающие выжимание, стискивание рук, хлопки, «мытьё рук», потирание их, появляющееся после потери целенаправленных движений;
- 8) появление нарушений походки (апраксии и атаксии) в возрасте 1-4 лет.

Диагностика синдрома Ретта

- **Дополнительные:**
- 1) дыхательные расстройства (периодическое апное во время бодрствования, перемежающееся гипервентиляцией, аэрофагия);
- 2) судорожные припадки;
- 3) спастичность, часто сочетающаяся с дистонией и атрофией мышц;
- 4) сколиоз;
- 5) задержка роста;
- 6) гипотрофичные маленькие ступни;
- 7) ЭЭГ аномалии (медленный фоновый ритм и периодическое замедление ритма до 3-5 Гц, описаны центральновисочные Spikes как при фрагильной X-хромосоме и роландической эпилепсии).

Диагностика



- Диагностика синдрома Ретта основывается на наблюдаемой клинической картине. При появлении первых подозрений, чтобы подтвердить диагноз и назначить адекватное лечение, детей направляют на аппаратное обследование:
- Проводят анализ головного мозга с помощью компьютерной томографии. По показателям КТ обнаруживаются нейроморфологические изменения, которые свидетельствуют об остановке развития мозга.
- Измеряют биоэлектрическую активность мозга электроэнцефалограммой (ЭЭГ). О наличии мутаций X-хромосомы свидетельствует медленный фоновый ритм.
- При синдроме Ретта анализ результатов УЗИ может констатировать патологическую неразвитость некоторых внутренних органов, например, печени.

ЛЕЧЕНИЕ

Современные методы лечения синдрома Ретта весьма ограничены. Основное направление терапии – это подавление симптоматических проявлений патологий
облегчение общего состояния пациента медикаментозными средствами:

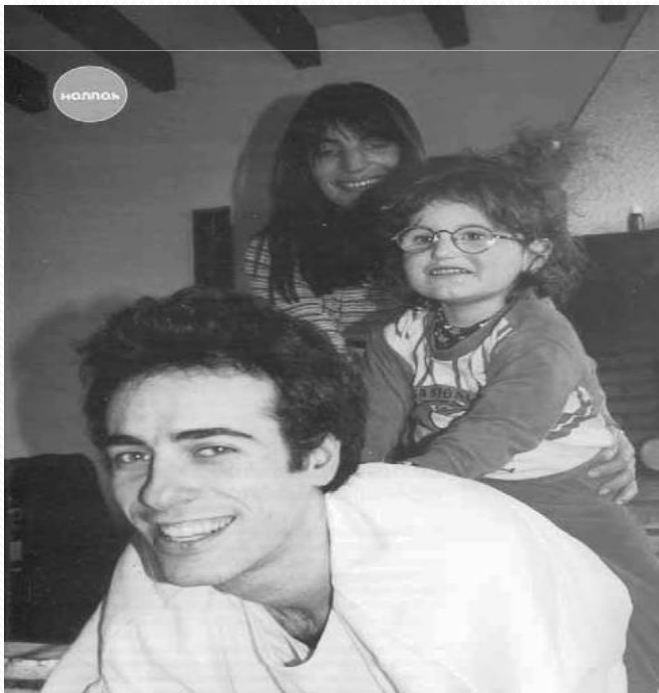
- Антиконвульсантами(карбамазепин), действие которых предназначено блокировать приступы эпилепсии;
- мелатонином, относящимся к группе снотворных и регулирующим биологический режим дня и ночи;
- различными препаратами, улучшающими кровообращение и стимулирующими работу головного мозга.
- Хорошо зарекомендовал себя Ламотриджин

ЛЕЧЕНИЕ

- Диета, насыщенная витаминами, клетчаткой и очень калорийными продуктами. Делается это для того, чтобы ребенок с СР набирал вес. При этом необходимо частое кормление, каждые три часа. Такое питание способно немного стабилизировать состояние больных с синдромом Ретта.
- В терапевтическую программу лечения обязательно включается массаж и гимнастика. Сеансы физических занятий развивают конечности ребенка, повышают гибкость тела и стимулируют мышечный тонус.
- Музыкаотерапия-она успокаивает больных и стимулирует интерес к миру.
- Существуют специальные программы и лечение в реабилитационных центрах, где детей с синдромом Ретта адаптируют к окружающему миру.

Лечение Синдрома Ретта

- Уместна терапия семьи. Требуется широкий воспитательный подход, помогающий развить адаптивные навыки.





HÉLIANO

fait que pendant le séjour de l'enfant dans le ventre de sa mère, les