

# Синдром Ретта

Подготовили: студенты 1 курса 10 7 группы

Специальности «Лечебное дело»

Байраков А.Ш.

Понамарев А.Ю.

Вагидов Г.Л.

Проверила: Филатова Лариса Петровна

- Синдром Ретта — психоневрологическое наследственное заболевание, встречается почти исключительно у девочек с частотой 1:10000 — 1:15000, является причиной тяжёлой умственной отсталости у девочек.
- Впервые болезнь была описана австрийским неврологом Андреасом Реттом (нем. Andreas Rett) в 1966 году.



# Описание

Развитие ребёнка до 6 - 18 месяцев протекает нормально, но потом у девочки начинают пропадать приобретённые речевые, двигательные и предметно-ролевые навыки. Характерным для данного состояния являются стереотипные, однообразные движения рук, их потирание, заламывание, при этом не носящие целенаправленного характера. Речь затрудняется, ответы становятся однообразными или эхоталлическими, временами речь совсем пропадает (мутизм). Наблюдается низкий психологический тонус. Лицо ребёнка постепенно приобретает грустное, «неживое» выражение, взгляд становится расфокусированным или устремлённым в одну точку перед собой. Движения становятся заторможенными, но возможны приступы насильственного смеха вместе с приступами импульсивного поведения. Появляются судорожные припадки.



Hi I'm **Holly**  
I'm 15 years old

I should be doing my nails and texting  
and going out with my girlfriends  
Instead, I can't walk or talk or use my hands

if **Rett Syndrome** hadn't also  
stolen my sight, I would at least be able to  
look at the people who love me



# Причины Заболевания

- Синдром вызывается мутациями в генах, связанных с ломкой X-хромосомой. В результате такого патогенеза происходят морфологические изменения головного мозга, который останавливает свой рост на четвертом году жизни ребенка.
- «Прерванное развитие» мозга, в свою очередь, ведет к вегетативным нарушениям, проблемам опорно-двигательной системы. Атрофируются мышцы, появляются приступы эпилептических судорог, замедляется развитие внутренних органов и рост тела.





Hi I'm **Kirsty**  
and I'm 22 years old

I love listening to boy bands  
and watching TV

I hate the wind in my face  
and I bite off my nail polish

most women my age are having  
the time of their lives

but I have **Rett Syndrome**  
so I'm fighting for mine

# Первые признаки

Первые месяцы ребенок выглядит абсолютно здоровым, и у врачей, как правило, не возникает подозрений. Вес младенца нормальный. Окружность головы – тоже в пределах здоровых показателей. Единственное, что может наблюдаться в первые же полгода, – это вялость мышц и симптомы гипотонии:

- низкая температура тела;
- сильная потливость ладошек и стоп;
- бледность кожного покрова.

Ближе к 4-5 месяцам становятся заметны симптомы отставания в развитии двигательных навыков, таких как ползание или поворачивание на спинку. В дальнейшем таким детям с трудом удастся сидеть или стоять на ножках.

Hi I'm **Ruby**

and I'm only 2 years old

I love funny voices and Strictly Come Dancing

I hate medicine and having my nails cut  
and I'm scared of sudden noises

I should be learning to walk

but I have **Rett Syndrome**

so it's hard enough work just getting my  
hands to move





# Характерные признаки

У детей, имеющих синдром Ретта, наблюдаются следующие симптомы:

- замедление роста в целом;
- непропорционально маленькие конечности и голова;
- проблемы с речью;
- задержка психического и моторного развития;
- ходьба с нестигаемыми коленками;
- сколиоз;
- судороги.

Почти у всех детей с синдромом Ретта наблюдают ярко выраженные проблемы с дыханием:

- частое апноэ (внезапная остановка дыхания);
- аэрофагию (заглатывание воздуха и возникающее из-за этого срыгивание);
- гипервентиляцию (быстрое поверхностное дыхание).

Hi I'm **Skye**

My mummy calls me **Skyebaby**

My favourite film is Madagascar

**the thing I hate the most** is when people  
don't talk to me because they think I'm **stupid**

**Rett Syndrome** has stolen my swallow  
so I can't eat

can you even imagine how horrible that would be?



# Выраженные симптомы

- Очень яркие симптомы синдрома Ретта – характерные, многократно повторяющиеся движения. Особенно часто наблюдаются манипуляции с руками: например, движение, напоминающее мытье рук или трение на теле ушибленного места. Ребенок может часто кусать стиснутые кулаки, пуская слюни.





Hi I'm **Jenna**  
I love spaghetti

I have a dog who likes licking my toes.  
I wish I could tell him to go away.  
I love it when my mom sings.  
I wish I could sing with her.

I wish a lot of things.  
but I have **Rett Syndrome** so  
most of my wishes will never come true.



# Признаки на разных стадиях болезни

- Стадия №1. Первые отклонения развития у детей проявляются в возрасте от 4 месяцев до 1,5-2 года. У больных замедляется рост головы и конечностей, заметна слабость мышц, перманентная вялость и полное отсутствие интереса к забавам или играм.
- Стадия №2. Если до одного годика ребенок научился ходить и произносить отдельные слова, эти навыки пропадают в период с одного до двух лет (через время могут частично восстановиться). Появляются характерные повторяющиеся манипуляции руками, нарушение координации, аномалии дыхания. На этой стадии уже могут быть судороги и припадки эпилептического характера, симптоматичное лечение которых практически безрезультатно.

- Стадия №3. Период с 3 до 9 лет – относительно стабилен. Эта стадия синдрома Ретта характеризуется глубокой умственной отсталостью, периодическими эпилептическими припадками и экстрапирамидными расстройствами, когда мелкое подергивание тела резко сменяется «ступором» и сопровождается «остановившимся» взглядом.

- Стадия №4. На этой стадии происходят необратимые изменения вегетативной системы, позвоночника и суставов. К 10 годам у больных детей может снизиться частота судорог и припадков, но полностью пропасть способность к самостоятельному передвижению и развиться кахексия (стремительная потеря веса), причины которой лежат в патологиях внутренних органов.

**Спасибо за внимание!!!**