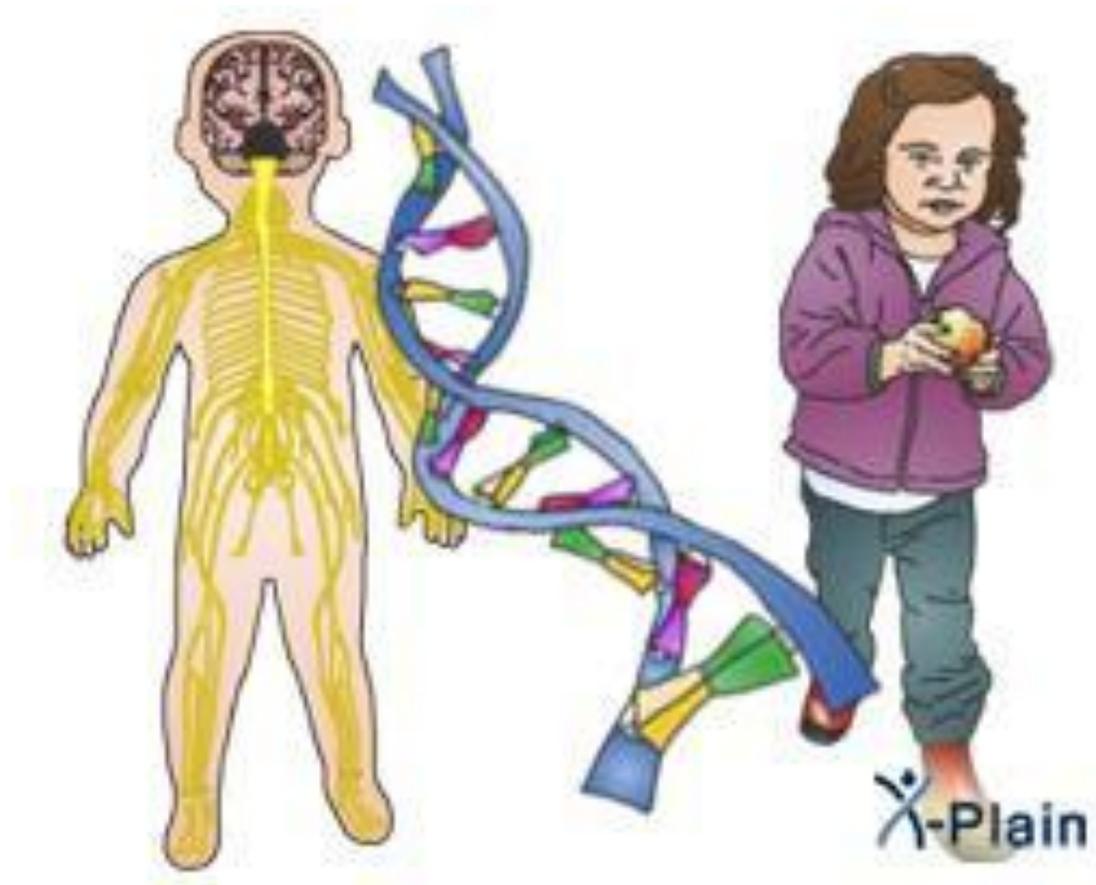


СИНДРОМ РЕТТА



Студент: Лоза Н.
С.
Группа: ОП-604

- Синдром Ретта - прогрессирующее дегенеративное заболевание ЦНС предположительно генетического происхождения, встречается преимущественно у девочек, названо по имени австрийского ученого А. Rett, впервые опис



- Очень интересна история этого заболевания. В 1965 году, в Австрии, доктор Андреас Ретт обратил внимание на двух девочек с похожей манерой поведения и жестами.
- Обе девочки сидели на коленях своей матери и совершали характерные движениями руками, которые напоминали «мытьё рук». Помимо этого, у маленьких пациенток имела место умственная отсталость. Доктор описал картину заболевания, и вскоре обнаружил в своих записях еще 6 случаев с подобными клиническими проявлениями. На основании наблюдений доктор написал научную статью, а потом, когда ему удалось обследовать еще 22 пациенток с подобным неизвестным заболеванием, он опубликовал комплексное научное исследование.

Распространенность

- Частота его относительно высока - 1:10 000 девочек. В мире описано более 20 тыс. случаев заболевания; большинство из них спорадические, менее 1% - семейные. При изучении близнецов показана конкордантность по синдрому Ретта монозиготных и дискордантность дизиготных пар.
- Географическое распространение синдрома Ретта неравномерно. Отмечено скопление больных в определенных небольших сельских районах «Ретт-ареалы», что может быть связано с существующими популяционными изолятами. Такая концентрация заболевания наблюдается в Норвегии, Италии, Албании и Венгрии.

Этиопатогенез

Заболевание наследуется по X-сцепленному доминантному типу. Генетической основой болезни являются мутации в гене **MECP2**

- Ген MECP2 (находящийся в X-хромосоме) кодирует метил-SpG-связывающий белок 2. Этот ген является регуляторным: его мутация, делеция или дупликация приводит к тому, что определенные гены в определенных клетках остаются активными, в тот момент, когда их активность уже должна быть подавлена. Это приводит к хаосу в развитии ЦНС и нервно-мышечных связей.
- Синдром Ретта не описан у лиц мужского пола, что связано с предполагаемой причиной данного заболевания. По последним данным, синдром Ретта развивается при наличии дефекта короткого плеча X-хромосомы. У мальчиков в норме в генотипе имеется одна X и одна Y хромосома. При патологии единственной X-хромосомы у мальчиков плод не жизнеспособен и погибает еще внутриутробно. При наличии других хромосомных аномалий (например, при генотипе мальчика XXU), когда присутствует две X-хромосомы, теоретически возможно появление синдрома Ретта.

Клинические особенности синдрома Ретта.

- Начало болезни приходится на 6—18-й месяц жизни детей, редко раньше или позже. Болезнь имеет тенденцию к постепенному прогрессированию и стадийному течению.
- **В I стадии** (аутистической) наблюдается замедление психического развития, снижение интереса к игровой деятельности и окружению, мышечная дистония, замедление роста головы. Длительность стадии от нескольких месяцев до 10 мес и более. На этом этапе синдром Ретта трудно отличим от аутистических расстройств
- **II стадия** — «быстрого регресса» — определяется смягчающимися аутистическими расстройствами и быстро наступающим распадом речи, апраксией и общим моторным беспокойством

- В кистях рук появляются движения моющего и потирающего характера. Больные царапают себя, жуют пальцы рук. Наблюдаются также и другие насильственные движения: дотрагивание руками до подбородка, головы, груди; нанесение кулаками ударов по щекам, подбородку, заведение рук за спину и т. п.
- Перечисленные движения совершаются непрерывно, реже через небольшие интервалы, насильственно, за исключением периода сна или при фиксации рук.
- Пропадает способность к удерживанию в руках предметов (вложенные в руки игрушки, ложка тут же выпадают).
- В связи с постоянными движениями потирающего характера в области II и III фаланг I и II пальцев развиваются гипертрофия мышц, мозолистые утолщения и эксфолиация кожных покровов фаланг V пальцев рук и соответственно в области пястных костей, напротив, заметно истончение и атрофия мышц.

- Меняется походка детей — они широко расставляют ноги при ходьбе и двигаются покачиваясь (эти изменения характерны для атактической походки).
- Отмечаются также мышечная дистония, временами переходящая в атонию или гипертонию; легкая атрофия мышц стоп и голеней (по типу носков), синюшность кожных покровов и холодность их на ощупь, а также рекурвация в суставах, приводящая к частому спотыканию и трудностям спуска с лестницы. Движения туловища обедняются, голова втягивается в плечи. Гипертонус шейных и плечевых мышц сочетается со сколиозом и кифосколиозом.
- При прогрессировании описанных нарушений дети вообще теряют способность к изменению положения тела (из положения лежа не могут сесть или встать).

- У больных на II стадии может расстраиваться дыхание: учащенное дыхание сопровождается внезапным апноэ с напряжением мышц шеи и плечевого пояса.
- Длительность этих состояний исчисляется секундами, после чего восстанавливается нормальное дыхание. В
- В некоторых случаях при подобном нарушении дыхания происходит заглатывание воздуха с развитием пневматоза кишечника.
- Длительность стадии «быстрого распада» — от нескольких недель до нескольких месяцев, реже лет.

- **III стадия** — «псевдостационарная» — характеризуется слабоумием с полной утратой речи (сохраняются лишь контуры отдельных слов и слогов).
- Движения в кистях рук в этот период отличаются меньшим мышечным напряжением и урежаются; появляется крупноразмашистый тремор головы, туловища, рук, усиливающийся при попытке выполнения направленных движений.
- Утрачивается даже способность жевать, появляются поперхивания, а затем нарушается и глотание, и больные переходят на сосание.
- В 1/3 случаев у больных возникают эпилептиформные припадки. Наблюдаются также атипичные приступы по типу вздрагиваний, с ознобоподобными явлениями, дрожью всего тела во время сна.
- Сохраняются глазная реакция «глаза в глаза» и реакция откликания на зов, но они резко отставлены во времени и кратковременны.

- **IV стадия** — «тотального слабоумия» — в соответствии с названием характеризуется полной утратой не только речи, но и способности к ходьбе и жеванию, а также распадом других жизненных навыков.
- Нарастают неврологические симптомы (развиваются спинальная атрофия, спастическая ригидность, с наибольшей выраженностью в конечностях), которые на этой стадии преобладают в клинической картине.
- Смерть наступает в разные сроки — обычно между 12—25 годами от начала заболевания.



Морфология и нейрохимия.

- При морфологических исследованиях аутопсийного материала умерших больных обнаружено снижение веса головного мозга на 12-34%.
- Анализ морфологических изменений при синдроме Ретта указывает на замедление развития мозга после рождения, а к четырехлетнему возрасту остановку его роста в целом и дендритного дерева нейронов в частности.
- Наблюдается также замедление роста тела и отдельных органов (сердца, печени, почек, селезенки), выявляемое к 4-6 годам. Кроме того, отмечена незрелость проводящей системы сердца.

Атипичные формы синдрома Ретта

- Мозаичная форма синдрома Ретта (80% атипичных форм). Характеризуется различными отклонениями в неврологическом развитии, которые с возрастом образуют картину, сходную с синдромом Ретта. В эту группу входят девочки с очень хорошо сохранившейся общей моторикой, отмечаются лишь отдельные едва различимые неврологические аномалии. В первую очередь выявляется более или менее выраженная мануальная апраксия
- Синдром Ретта с сохранной речью. Такие дети удовлетворяют всем критериям синдрома Ретта, но они могут произнести, по крайней мере, одну грамматически правильную фразу
- Синдром Ретта у мальчиков (?)

Диагностика

- Диагноз синдрома Ретта основывается на выявлении типичной клинической картины.
- Так Международной ассоциацией по изучению синдрома Ретта была разработана и предложена группа диагностических критериев, разделенных на необходимые, дополнительные и исключаящие критерии.
- Классическая форма синдрома Ретта может быть диагностирована, только если пациент имеет все необходимые критерии.
- Вторая группа состоит из дополнительных критериев, которые не являются обязательным для постановки диагноза.
- Третья группа — исключаящие критерии, одного из которых достаточно, чтобы отвергнуть синдром Ретта у пробанда.
- Диагноз считается предварительным до двух-пятилетнего возраста, и только при лабораторной **ДИАГНОСТИКЕ** является подтвержденным.

Диагностические критерии синдрома Ретта по E. Trevathan

Обязательные:

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

Дополнительные:

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

Наконец, исключаящими критериями относятся:

- очевидность внутриутробной задержки роста,
- органомегалия или другие признаки болезней накопления,
- ретинопатия или атрофия дисков зрительных нервов,
- микроцефалия при рождении,
- доказанное перинатальное повреждение мозга,
- метаболического или другого прогрессирующего неврологического заболевания,
- ЧМТ и нейроинфекции.

Лечение

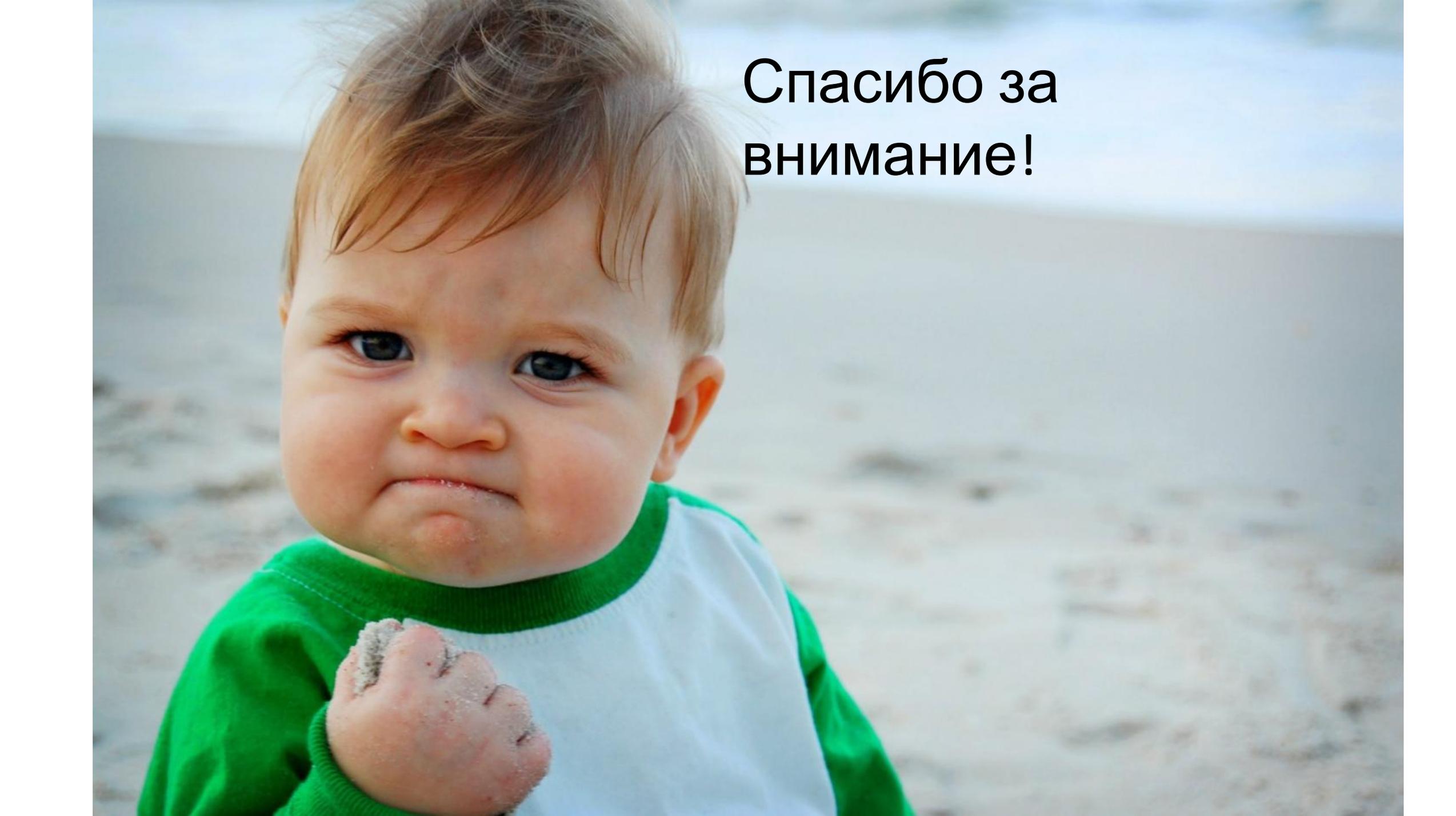
- Лечение симптоматическое
- В ликворе заболевших детей повышается уровень глутамата. Именно поэтому преимущество среди антиконвульсантов отдается Ламотриджину, который блокирует проникновение в центральную нервную систему глутамата.
- Дети с синдромом Ретта имеют трудности с набором веса из-за трудностей с принятием пищи, сниженной жевательной способностью, сложностей с питьем жидкости и проблем с дефекацией.
- Пища должна быть максимально калорийной, в рацион вводят калорийные напитки, увеличивается потребление продуктов, богатых полезными жирами.
- Общая калорийность суточного рациона должна быть на 20% больше, чем принята за стандарт для ребенка конкретного возраста.

- В программу лечения обязательно включают сеансы массажа и лечебной физкультуры. Это обеспечивает поддержание тонуса мышц, предотвращает развитие спастичности и контрактур, способствует более длительному сохранению двигательной активности.
- Больным с синдромом Ретта показана терапия музыкой. Считается, что подобное лечение способствует сохранению контакта с окружающим миром и оказывает умеренное успокаивающее действие. Доктор Андреас Ретт считал, что только музыка может помочь ребенку в общении с другими людьми.
- Иппотерапия. Дети с синдромом Ретта очень хорошо реагируют на контакт с лошадьми.
- Также таким детям показана работа с логопедом и дефектологом.
- Статистика показывает, что женщины с синдромом Ретта могут прожить 40 и более лет. Основные причины летальности: остановка сердца, судороги, прободение стенки желудка, дисфункция ствола головного мозга



СОЛНЕЧНЫЙ АНГЕЛ
Ассоциация синдрома Ретта

Ассоциация создана в целях содействия выполнению в России исследований по проблемам диагностики и реабилитации синдрома Ретта; оказания информационных и консультативных услуг и помощи семьям, в которых проживают люди с синдромом Ретта, а также учреждениям, содействующим медицинским и педагогическим научным исследованиям синдрома, оказывающим помощь людям с синдромом Ретта и их семьям.

A close-up photograph of a baby with light brown hair and blue eyes, looking slightly to the left with a grumpy or annoyed expression. The baby is wearing a white t-shirt with green sleeves. They are holding a fistful of sand in their right hand. The background is a blurred beach scene with sand and the ocean under a bright sky.

Спасибо за
внимание!