

متلازمة ريت (لغة س س)

معلومات حول الصورة السريرية والخلفية والتشخيص والأسباب وكذلك
نظرة عامة على نقاط الاتصال والمنح.

ما هو التكرار المتزامن؟

هي اضطراب تطوري ناجم عن طفرة جينية في Rett متلازمة

تحدث إعاقة عقلية وجسدية شديدة. المرض يصيب تقريباً

(+) حصرياً للفتيات وتم تقديمه لأول مرة في عام 1966 من قبل الأستاذ الدكتور فيينا. أندرياس ريت

وصفه.

جميع الأطفال والكبار المتضررين يظهرون اتفاقاً في حياتهم السريرية

الأعراض ، وخاصة من خلال الصور النمطية اليدوية ، على سبيل المثال المصارعة، الغسيل و

حركات العجن مميزة خاصة

بعد الحمل الطبيعي ، لا يمكن ملاحظة أي تشوهات خاصة في البداية. فقط

التقاعد الداخلي في وقت لاحق ، انخفض نمو الرأس ، وفقدان المكتسبة

المهارات ومهارات الاتصال الاجتماعي وكذلك اضطراب كبير في تطوير اللغة

التعرف. كثير من الأطفال لا يتعلمون المشي أو فقط لفترة محدودة. نموذجي

.تشمل الأعراض المصاحبة للجنف ومشاكل الصرع والتنفس

ما هو التكرار المتزامن؟

تتطور متلازمة ريت النموذجية على عدة مراحل. بعد البداية إلى حد كبير

التنمية غير واضحة ليس هناك مزيد من التقدم في التنمية. يتعلق الأمر واحد

توقف التطوير ، مما يؤدي إلى المهارات الحالية والاهتمام بالبيئة

تضيق.

بين الشهرين السادس والثامن عشر من العمر ، هناك تأخير تدريجي في التطور حتى

نحو الركود الكامل لعملية التنمية. طفل صغير يبحث عنه

اتصال العين نادر ويفقد الاهتمام في اللعب. عند شراء السيارات

يمكن أن تتسبب بعض المهارات مثل الجلوس أو الزحف أو السحب في تأخير. هذا واحد

.الشرط ، المرحلة الأولى ، يمكن أن تستمر لعدة أشهر وأكثر من عام

تبدأ المرحلة الثانية عادة في سن 1 إلى 4 سنوات. انخفاض عام في التنمية

يصبح واضحاً: الفتيات المعنويات يفقدن قدرتهن على الكلام و

اكتسبت بالفعل الأصابع والبراعة اليد. نمو الرأس يبطئ. ال.

الفتيات غاضبات ، يبكين ، يصرخن ، ويبدأن بحركات اليد النمطية. بعض

.الفتيات لديهن صفات التوحد ومهارات التواصل لديهم ضعيفة للغاية

بعد مرحلة الهندسة العكسية السريعة ، تبدأ المرحلة الثالثة عادة بين السنة الثانية والعاشر من العمر وتستمر لعدة سنوات .قريب يحدث خلال هذه الفترة استقرار احدة .يستعيد الأطفال مهارات فردية ، خاصة مهاراتهم في التواصل تحسين المهارات وزيادة الاهتمام بالبيئة مرة أخرى .المحرك لمهارات لا تزال محدودة للغاية ، وغالبا ما تحدث نوبات الصرع من سن العاشرة يتحدث المرء عن مرحلة ريت المتأخرة .في المقدمة زيادة اضطرابات الحركة ومشاكل العظام - وخاصة الجنف (انحناء العمود الفقري .تبقى المهارات المعرفية والتواصلية واليدوية احصل ولا تنقص أكثر .من حيث المبدأ ، فإن متوسط العمر المتوقع للفتيات ريت ليست كذلك .محدودة ، على الرغم من وجود زيادة طفيفة في معدل الوفيات .كيف يتم تشخيص تناقض العائد؟ أصبح تشخيص متلازمة ريت أكثر صعوبة بكثير من خلال متابعة كل شخص له تحدث الأعراض الموضحة بأشكال مختلفة جدًا .بالإضافة إلى واضحة معايير التشخيص المحددة هي مزيد من التشوهات والأعراض المصاحبة لها .متلازمة ريت وتؤثر على جميع الأطفال تقريبًا .معايير التشخيص السريري معظمهم من التطور الطبيعي خلال أول 6 إلى 18 شهرًا محيط الرأس الطبيعي عند الولادة في كثير من الأحيان انخفاض نمو محيط الرأس بين السنة الأولى والرابعة من العمر فقدان مؤقت لقدرة الاتصال الاجتماعي اضطرابات تطوير اللغة ومهارات الاتصال والتخلف العقلي بدرجات متفاوتة فقدان وظائف اليد المكتسبة والمفيدة بين السنة الأولى والرابعة من العمر الصورة النمطية لليد: الغسيل ، العجن ، الضرب ، ننف الحركات اضطراب نمط المشي الآثار الجانبية الشائعة عزلة على ما يبدو عدم الاهتمام بالبيئة وإخواننا من البشر صرير الأسنان (صرير الأسنان) يضحك أو يصرخ الهجمات القوالب النمطية وما يتصل بها من خمول

الصرع من مختلف الأنواع

الجنف

اضطرابات المشي (ترنح)

مشاكل في الجهاز الهضمي

، فترات التنفس المتسارع والعميق ، توقف التنفس ، ابتلاع الهواء

مخالفات في التنفس

ريالة

اضطرابات النوم

مكانة قصيرة ، أقدام صغيرة

قلة تدفق الدم إلى الأطراف بأرجل باردة مزرقمة وأرجل سفلية

التشخيص الوراثي

منذ عام 1999 ، تم تأكيد تشخيص متلازمة ريت من خلال اختبار وراثي. في الأطفال مع

٪ دورة نموذجية ، ما يسمى "متلازمة ريت الكلاسيكية" ، من 80 ٪ إلى 85

إيجابية. ينطبق هذا أيضًا على الفتيات (والأولاد النادر جدًا) (الذين ليس لديهم كل أو كل الخصائص النموذجية

لها أشكال غير نمطية وناقلات بدون أعراض

ما الذي يسبب متلازمة التكتل؟

معظم الأطفال مع إنقاذ الحياة. MECP2 يسمى الجين المسؤول عن متلازمة ريت

هو لذلك MECP2 متلازمة ، توجد طفرات (تغييرات) في هذا الجين. الجين

السيطرة على العديد من الجينات الأخرى. من المهم أن نعرف أن تشخيص الإنقاذ

يستند متلازمة في البداية على المعايير السريرية. في الأطفال الذين

في اختبار وراثي MECP2 معايير التشخيص ، ثم يمكن فحص الجين

إذا تم العثور على طفرة ، فإن التشخيص مؤكد. إذا لم يكن هناك تعديل وراثي ، فإنه يمكن

ومع ذلك ، متلازمة ريت موجودة

يمكن علاج متلازمة الادخار؟

لا يوجد حتى الآن خيار للعلاج بالعقاقير يعالج متلازمة ريت. مع واحد

، العديد من التدابير العلاجية مثل العلاج الطبيعي ، العلاج بالموسيقى ، ركوب الخيل

العلاج المهني وعلاج النطق ، ومع ذلك ، يمكن أن تؤثر على نوعية حياة الفتيات و

المرأة تتحسن. على وجه الخصوص ، طريقة "الاتصالات المدعومة" ضرورية

.تساعد على الوصول إلى الأشخاص الذين يعانون من متلازمة ريت

ليس كل شكل من أشكال العلاج مناسب للجميع. لتجنب الساقطة ، لذلك ينبغي

يجب أن يتم اختيار أشكال العلاج دائمًا وفقًا للاحتياجات الفردية

هل تتفاهم مخاطر المرض مع رغبة أطفال أخرى؟
وفقا للمعرفة الحالية ، فإن خطر التكرار أقل بكثير من 0.5 ٪ . بسبب القلة
الحالات الشقيقة المؤكدة في الاختبار الجيني لها حد أدنى يمكن تحديده
احتمال لمزيد من الأطفال الذين يعانون من متلازمة ريت . إذا لزم الأمر ، هناك احتمال
التشخيص قبل الولادة . ومع ذلك ، ينبغي أن يكون هذا الفرد ومفصلة في سياق الوراثة
نصيحة للمناقشة .

تبرع والترويج

، معروفة بشكل أفضل Rett Syndrome مهمتنا الرئيسية هي جعل
تعزيز المشاريع البحثية ومساعدة الأطفال والآباء المتضررين في أسرع وقت ممكن
لهذا تطور على سبيل المثال تنظيم حملات إعلامية منتظمة لأطباء الأطفال
تدريب المعالجين يدوم عدة أيام . نحن نوفر للعائلات الأعضاء المتضررة الدعم الشامل
المساعدة مع الأسئلة حول نقاط الاتصال وخيارات العلاج والمساعدة العملية ل
التعامل مع الحياة اليومية .

ستجد المزيد من المعلومات المفصلة ، المقابلة rett.de على موقعنا

استمارات التسجيل وسياسة الخصوصية الخاصة بنا

مهام إعادة التوطين دويتشلاند

في غوتنغن في عام 1987 . له Folker Hanefeld Parent Aid بتحريض من الأستاذ الدكتور تأسست

كان الهدف هو الجمع بين الآباء والأمهات الذين لديهم أطفال نفس الإعاقة . في غضون
تشمل المساعدة الأبوية أكثر من 1700 عضو مع ما يقرب من 700 من الأطفال والبالغين
متلازمة . مساعدة الوالدين بإبلاغ الأطراف المتأثرة والمهتمة بمتلازمة ريت و

يعزز تبادل الخبرات بين الوالدين بطرق مختلفة . واحد مهم

فيما يتعلق بالتصدي لعزلة العائلات التي غالباً ما تهدد بعد التشخيص

بيرجيت لورك ، والدة ابنة مصابة بمتلازمة ريت ، هي الأولى في مكتبنا في ويتن

اتصل شخص المتاحة .

الأنشطة والأنشطة

نصيحة من أولياء الأمور والأطباء والمدرسين والمعالجين وكل من يشارك في الحياة اليومية

يجب أن نفعل مع متلازمة ريت

وساطة الاتصالات بين الوالدين المتضررين

الاجتماع العام السنوي مع المحاضرات

عطلة نهاية الأسبوع المعلومات للعائلات مع تشخيص جديد

عطلة نهاية الأسبوع الأسرة ولم شمل الأسرة داخل المجموعات الإقليمية و

الاتحادات الوطنية

عرض تدابير التدريب

عرض العطلات عطلة

"مجموعة العمل" البالغين المصابين بمتلازمة ريت

وجود مساعدة الوالدين في المؤتمرات والندوات والمعارض التجارية

تبادل المعلومات حول متلازمة ريت

مشروع بحث ممول من قبل البروفيسور ستيفورت كوب ، أدنبرة

تبرع والترويج

، معروفة بشكل أفضل Rett Syndrome مهمتنا الرئيسية هي جعل

تعزيز المشاريع البحثية ومساعدة الأطفال والآباء المتضررين في أسرع وقت ممكن

لهذا نطور على سبيل المثال تنظيم حملات إعلامية منتظمة لأطباء الأطفال

تدريب المعالجين يدوم عدة أيام. نحن نوفر للعائلات الأعضاء المتضررة الدعم الشامل

المساعدة مع الأسئلة حول نقاط الاتصال وخيارات العلاج والمساعدة العملية ل

التعامل مع الحياة اليومية.

ستجد المزيد من المعلومات المفصلة ، المقابلة rett.de على موقعنا

استمارات التسجيل وسياسة الخصوصية الخاصة بنا

مهام إعادة التوطين دويتشلاند

في غوتنغن في عام 1987. له Folker Hanefeld Parent Aid بتحريض من الأستاذ الدكتور تأسست

كان الهدف هو الجمع بين الآباء والأمهات الذين لديهم أطفال نفس الإعاقة. في غضون

تشمل المساعدة الأبوية أكثر من 1700 عضو مع ما يقرب من 700 من الأطفال والبالغين

متلازمة. مساعدة الوالدين بإبلاغ الأطراف المتأثرة والمهتمة بمتلازمة ريت و

يعزز تبادل الخبرات بين الوالدين بطرق مختلفة. واحد مهم

فيما يتعلق بالتصدي لعزلة العائلات التي غالباً ما تهدد بعد التشخيص

بيرجيت لورك ، والدة ابنة مصابة بمتلازمة ريت ، هي الأولى في مكتبنا في ويتن

اتصل شخص المتاحة

الأنشطة والأنشطة

نصيحة من أولياء الأمور والأطباء والمدرسين والمعالجين وكل من يشارك في الحياة اليومية

يجب أن نفعل مع متلازمة ريت

وساطة الاتصالات بين الوالدين المتضررين

الاجتماع العام السنوي مع المحاضرات

عطلة نهاية الأسبوع المعلومات للعائلات مع تشخيص جديد

عطلة نهاية الأسبوع الأسرة ولم شمل الأسرة داخل المجموعات الإقليمية و
الاتحادات الوطنية

عرض تداير التدريب

عرض العطلات عطلة

"مجموعة العمل" البالغين المصابين بمتلازمة ريت
وجود مساعدة الوالدين لفي المؤتمرات والندوات والمعارض التجارية

تبادل المعلومات حول متلازمة ريت

مشروع بحث ممول من قبل البروفيسور ستيفارت كوب ، أدنرة
شخص الاتصال الخاصة بك على المجلس الفيدرالي

vorstand@rett.de

شخص الاتصال للآباء والأمهات

info@rett.de

اتصل بالشخص التجاري المدى

Katja Mischarin Gaswerkstrasse 13 52525 Heinsberg

T 02452 - 180 99 90 - F 02452 - 180 99 99 k.mischarin@rett.de

تشكلت المجموعات الإقليمية لفي إطار مساعدة الوالدين. يستخدمون القرب المكاني

الأعضاء للحصول على مزيد من الدعم المكثف - على سبيل المثال من خلال أحداث المعلومات
و لم شمل الأسرة - وبهذه الطريقة تقوم بعمل قيم للغاية لفي الموقع. مجموعة لفي لك

في

يمكن العثور على القرب وشخص الاتصال لفي <https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

مستشار طبي

ميد. برند ويلكن wilken@klinikum-kassel.de البروفيسور د.

السفير: ليرنلي مالتون راعي ني: إردال كسر

حساب الجمعية

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

حساب الأبحاث

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

إذا كان لديك أي أسئلة أخرى ، يرجى الاتصال بنا .سنحاول لك
لتوفير شخص الاتصال في لغتك الأم في أقرب وقت ممكن