

## **RETOV SINDROM (Bosnisch)**

Informacije o kliničkoj slici, istoriji bolesti i dijagnozi, kao i pregled adresa na koje se možete obratiti za pomoć i podršku

### **ŠTA JE RETOV SINDROM?**

Retov sindrom je progresivan razvojni poremećaj izazvan mutacijom gena X-hromosoma, koji za posljedicu ima težak intelektualni i fizički hendikep. Bolest pogađa skoro isključivo djevojčice, a 1966. godine, profesor dr Andreas Rett(†) iz Beča je prvi koji je objavio izvještaj o ovom sindromu.

Sve osobe (i djeca i odrasli) pogođene ovim sindromom pokazuju iste kliničke simptome, prije svega, kao posebno obilježje, javljaju se stereotipni pokreti rukama, u vidu na primer: cijedenja, gniječenja i pranja ruku.

Poslije normalne trudnoće, početno se ne javljaju nikakvi uočljivi simptomi. Tek kasnije se prepoznaju unutrašnja povučенost, usporen rast glave, gubitak stečenih sposobnosti, u prvom redu na planu komunikacije i socijalnih interakcija, ali i znatan poremećaj u razvoju govora. Mnoga djeca ni ne nauče da hodaju. Tipične prateće pojave su skolioza, epilepsija i poremećaji ritma disanja.

### **KAKO PROTIČE RETOV SINDROM?**

Tipična historija bolesti odvija se u nekoliko faza. Poslije početnog, najvećim dijelom neuočljivog razvoja (neprimjetnih simptoma bolesti), izostaju sljedeće faze daljeg razvoja. Dolazi do stagnacije u razvoju, koja za posljedicu ima gubitak stečenih sposobnosti i interesa za kontakt sa svijetom oko sebe.

U uzrastu između 6. i 18. mjeseca života nastaje faza razvoja poremećaja koja najčešće u prvom momentu prođe neopaženo, ali dolazi do potpune stagnacije u procesu razvoja. Dijete sve rjeđe traži kontakt pogledom sa roditeljima i gubi interes za igračke (dječiju radoznalost). Može se pojaviti kašnjenje u sticanju motornih funkcija, kao što su sjedenje, puzanje i podizanje u uspravni položaj. Ovakvo stanje, ova prva faza može da potraje nekoliko mjeseci do više od godinu dana.

Druga faza počinje najčešće u uzrastu od prve do četvrte godine. Počinje očigledan zaostatak u opštem razvoju: djevojčice pogođene ovim sindromom u kratkom vremenu gube moć govora i stečenu spretnost prstiju i ruku. Rast glave se usporava. Djevojčice su iritirane, plaču, vrište i počinju sa stereotipnim pokretima rukama. Neke djevojčice su zatvorene u svom svijetu i njihovo ponašanje se ne razlikuje od autističnog, a njihove sposobnosti komunikacije su bitno smanjene.

Poslije relativno brze faze regresije počinje treća faza, po pravilu između druge i desete godine života i traje više godina. U ovom periodu nastupa relativna stabilizacija. Djeca ponovo stiču pojedinačne sposobnosti, pogotovo se njihove komunikativne sposobnosti poboljšavaju, ali se vraća i njihovo interesovanje za okolinu. Motorne funkcije ostaju doduše vrlo ograničene, a epileptični napadi su česti.

Od desete godine života se govori o kasnoj fazi Retovog sindroma. U prvom planu se nalaze sve veći poremećaji kretanja i ortopedski problemi – naročito skolioza (iskrivljenje kičmenog stuba). Kognitivne (spoznajne), komunikativne i manuelne sposobnosti ostaju održane i ne pogoršavaju se više. Životni vijek oboljelih djevojčica principijelno nije ograničen, iako se bilježi blag porast smrtnosti.

## **KAKO SE DIJAGNOSTIČKI UTVRĐUJE RETOV SINDROM?**

Dijagnoza Retovog sindroma je umnogome otežana činjenicom da se svi nabrojani simptomi pojavljaju u različitoj izraženosti. Pored jasno definisanih dijagnostičkih kriterijuma su i sljedeći propratni simptomi tipično upadljivi za ovaj sindrom i odnose se na skoro svu djecu.

## **KRITERIJUMI KLINIČKE DIJAGNOZE**

- Sve u svemu, prilično normalan razvoj u prvih 6 do 18 mjeseci
- Normalan obim glave pri rođenju
- Često smanjen obim i usporen rast glave između prve i četvrte godine života
- Privremeni gubitak sposobnosti održavanja socijalnih kontakata
- Poremećaj razvoja govora i sposobnosti za komunikaciju, mentalna zaostalost (retardiranost) različitog intenziteta
- Gubitak stečenih svrsishodnih funkcija ruke između prve i četvrte godine života
- Stereotipni pokreti rukama: pokreti pranja ruku, pokreti gniječenja, pljeskanja i cijedenja
- Poremećaj hodanja

## ČESTE PROPRTATNE POJAVE

- Povučenost
- Prividan nedostatak interesovanja za okolinu i ljude oko sebe
- Škrgutanje zubima (Bruksizam)
- Napadi smijeha i vrištanja
- Stereotipija i s time povezana apraksija (nemogućnost izvođenja koordinisanih pokreta)
- Epilepsija (neurološki poremećaj) različitog intenziteta
- Skolioza (iskrivljenje kičme)
- Poremećaj hodanja i držanja tijela (ataksija)
- Problemi sa varenjem
- Periodi ubrzanog i produbljenog disanja, pauze u disanju, gutanje vazduha, nepravilnosti u disanju
- Ispuštanje pljuvačke
- Poremećaj ritma sna
- Patuljast rast (ahondroplazija), mala stopala
- Slaba cirkulacija ruku i nogu (ekstremiteta) sa hladnim, plavičastim stopalima i potkoljenicama

## GENETSKA DIJAGNOZA

Dijagnoza Retovog sindroma se od 1999. godine može potvrditi genetskim testom. Kod djece sa tipičnim razvojem bolesti, kod takozvanog „klasičnog Retovog sindroma“ je ovaj test u 80% do 85% slučajeva pozitivan. I kod djevojčica (i veoma rijetko kod dječaka) koji nemaju uopšte ili nemaju sve tipične karakteristike, mogu se na ovaj način prepoznati atipične forme razvoja bolesti i djeca sa atipčnim obilježjima.

## ŠTA PRUZROKUJE RETOV SINDROM?

Za ovaj sindrom odgovoran je gen po nazivu MECP2. Većina dece obolelih od Retovog sindroma ima mutaciju (promjenu) ili grešku na MECP2 genu hromozoma X (iks). Ovaj gen je odgovoran za upravljanje mnogim drugim genima. Važno je znati da se dijagnoza Retovog sindroma najprije postavlja na osnovu kliničkih kriterijuma. Onda se kod djece, kod kojih odgovaraju ovi dijagnostički kriterijumi, može u jednom genetskom testu ispitati gen MECP2. Ako se pronade mutacija, onda je dijagnoza sigurna. Međutim, iako se ne pronade neka promjena gena i u ovom slučaju se može raditi o Retovom sindromu.

## **DA LI JE RETOV SINDROM IZLJEČIV?**

Do sada ne postoji nikakav mogući tretman tj. medikamentno liječenje, koje bi izliječilo ovaj sindrom. Postoji čitav niz terapija, kojima se može poboljšati kvalitet života djevojčica i žena pogođenih ovim sindromom, a to su: fizikalna terapija, terapija muzikom, jahanje kao terapija, ergoterapija i rad sa logopedom. Metoda „podržavane komunikacije“ naročito doprinosi tome, da se pronade pristup osobama sa Retovim sindromom.

Nije svaki oblik terapije pogodan za svakoga. Da bi se izbjeglo preopterećenje, izbor oblika terapije treba uvijek prilagoditi individualnim potrebama dotične osobe.

## **DA LI SE POVEĆAVA RIZIK OBOLJEVANJA U SVAKOJ SLJEDEĆOJ TRUDNOĆI?**

Prema današnjim saznanjima, rizik da se i sljedeće dijete rodi sa Retovim sindromom je ispod 0,5%. Na osnovu pojedinačnih slučajeva, kod kojih je genetskim testom potvrđeno da braća i sestre imaju isti sindrom, postoji minimalna vjerovatnoća koja se ne može tačno definisati da i sljedeće dijete boluje od Retovog sindroma. Prema potrebi postoji mogućnost prenatalne dijagnostike, koja bi se trebalo razmatrati u svakom pojedinačnom slučaju u okviru genetskog savjetovanja.

## **DALJE INFORMACIJE I SAVJETNA LITERATURA**

### **RETT.DE – INTERNET STRANICA ZA PRUŽANJE POMOĆI RODITELJIMA**

Naša internet stranica nudi aktuelne i mnogostruke mogućnosti informisanja: potanko se bavi uzrocima, dijagnozom i mogućnostima terapija kod Retovog sindroma, izvještava o novostima u udruženju, predstavlja kako individualna, tako i nova iskustva i saznanja u rubrici - savjetovalište.

### **PRIRUČNIK O RETOVOM SINDROMU**

U priručniku „Retov sindrom“, Kati Hanter je sakupila utemeljene naučne priloge (članke) o kliničkoj slici bolesti, ali je dala i veoma emocionalnu sliku svakodnevice života porodice koja je pogođena ovim sindromom. Na preko 700 stranica, ova knjiga je mješavina ličnih iskustava praćenih rezultatima profesionalnih istraživanja čuvenih eksperata za Retov sindrom. Uz to Vam nudi i vrijedne savjete za sve životne situacije porodica djevojčica sa Retovim sindromom. Knjiga se može naručiti preko savjetovališta za roditelje ([info@rett.de](mailto:info@rett.de)), ali i u knjižarama.

## ČASOPIS ČLANOVA UDRUŽENJA „RETTLAND“

Ovaj časopis je publikacija registrovanog udruženja „Rett Deutschland e. V.“. Svako izdanje predstavlja izvještaje o ličnim iskustvima članova, daje pregled novih medicinskih, terapijskih, pravnih i socijalnih pitanja, ali i informiše o predstojećim terminima, novitetima u udruženju i njegovim aktivnostima.

### KAKO POSTATI ČLAN?

Roditelje djeteta kojem je postavljena dijagnoza Retov sindrom, srdačno pozivamo da postanu članovi udruženja „Rett Deutschland e. V.“ za pomoć roditeljima djece sa Retovim sindromom. Zajedno dijelimo sve nevolje i brige, imamo otvoreno uho za sve i rado dajemo savjete svih vrsta. Kao član udruženja bit ćete pozvani na sve sastanke u Vašoj oblasti (po želji i u drugim oblastima), kao i na glavnu godišnju skupštinu. Dobro bi došlo i Vaše aktivno učešće. Naš časopis članova udruženja „RettLand“ dobijat ćete dva puta godišnje.

Učlanjivanje je za porodice moguće od 45 eura, a za samohrane roditelje od 30 eura godišnje.

### KAKO DA POSTANETE POMAŽUĆI ČLAN?

Ako želite da nas potpomažete, a sami niste roditelj djeteta sa Retovim sindromom, rado Vam nudimo mogućnost da se učlanite u naše udruženje kao pomažući član. Kao takav član, na Vašu želju bit ćete pismeno pozvani na sva sastajanja u Vašem regionu, kao i na godišnju skupštinu. Veoma bi nas radovalo i Vaše aktivno angažovanje.

Pomažući član možete postati od 20 eura godišnje po osobi. Za cijenu od 12 eura godišnje možete dobijati i naš časopis za članove udruženja „RettLand“.

### DONACIJE I PODRŠKA

Naši najbitniji zadaci se ogledaju u tome da se što veći dio javnosti upozna sa Retovim sindromom, da potpomažemo naučne projekte i da na najbrži mogući način pomažemo porodicama sa djecom pogođenom ovim sindromom.

Za to razvijamo i organizujemo, na primjer, informacione kampanje za dječije ljekare i višednevna stručna usavršavanja za terapeute. Mi se brinemo o članovima porodica pogođenih pomenutom bolešću, pružanjem sveobuhvatne pomoći po pitanjima pronalazjenja savjetovališta, mogućnostima terapijanja i pružanja praktične pomoći u savladavanju svakodnevnih poteškoća.

Na našoj internet stranici **rett.de** naći ćete dalje sveobuhvatne informacije, odgovarajuće formulare za prijavu, kao i naša pravila o zaštiti podataka.

## **ZADACI REGISTROVANOG UDRUŽENJA „RETT DEUTSCHLAND E.V.“**

U Getingenu je 1987. godine na zahtjev prof. dr. Folkera Hanefeldta osnovano udruženje za pomoć roditeljima. Njegov cilj je bio da spoji roditelje koji imaju djecu sa istim hendikepom. U međuvremenu, ovo udruženje ima preko 1700 članova sa skoro 700 djece i odraslih koji pate od Retovog sindroma. Udruženje informiše roditelje oboljele djece o samom sindromu i potpomaže na najrazličitije načine razmjenu iskustava među roditeljima. Ovo je važan aspekt, da bi se djelovalo protiv izolacije porodica, koja im često prijete poslije ovakve dijagnoze.

U našoj kancelariji u Vitenu, Vam kao prva sagovornica na raspolaganju stoji gospođa Birgit Lork, koja je i sama majka kćerke sa Retovim sindromom.

## **DJELATNOSTI I AKTIVNOSTI**

- Savjetovanje roditelja, ljekara, učitelja i nastavnika, terapeuta i svih ostalih, koji se u svakodnevnom životu i radu susreću sa Retovim sindromom
- Posredovanje u kontaktima između roditelja djece sa ovakvom dijagnozom
- Organizovanje godišnje skupštine sa stručnim predavanjima
- Organizovanje informativnog vikenda za porodice koje se tek suočavaju s ovom dijagnozom
- Organizovanje porodičnih vikenda i sastajanja unutar regionalnih grupa i pokrajinskih udruženja
- Ponude za stručna usavršavanja
- Ponude za školske raspuste
- Radna grupa „Odrasli sa Retovim sindromom“
- Prisustvo udruženja roditelja na kongresima, simpozijumima i stručnim sajmovima
- Prosljeđivanje informacija o Retovom sindromu
- Podsticaj naučnom projektu prof.dr. Stjuarta Koba iz Edinburga

## **VAŠI SAGOVORNICI U SAVEZKOM PREDSJEDNIŠTVU**

Prvi predsedavajući – Gabriele Keßler, [g.kessler@rett.de](mailto:g.kessler@rett.de)

Drugi predsedavajući – Christine Reiter-Metzler, [c.reiter-metzler@rett.de](mailto:c.reiter-metzler@rett.de)

Blagajnik – Stilianos Brusenbach, [s.brusenbach@rett.de](mailto:s.brusenbach@rett.de)

**SAGOVORNICA ZA RODITELJE:**

**BIRGIT LORK**, Stockumer Straße 3, 58453 Witten

Tel.: 02302 – 962 56 60      Fax: 02302 – 962 56 69

[info@rett.de](mailto:info@rett.de)

**SAGOVORNICA ZA FINANSIJSKA PITANJA:**

**KATJA MISCHARIN**, Gaswerkstraße 13, 52525 Heinsberg

Tel.: 02452 – 180 99 90      Fax: 02452 – 180 99 99

[k.mischarin@rett.de](mailto:k.mischarin@rett.de)

Unutar savjetovališta za roditelje formirale su se regionalne grupe. One koriste blizinu sa svojim članovima za još intenzivnije staranje – kroz organizovanje informativnih i porodičnih skupova – pa time na ovaj način zaokružuju svoj veoma vrijedan doprinos. Regionalnu grupu i sagovornika u Vašoj blizini naći ćete pod <http://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

**Ljekar-savjetnik:**

Prof. dr. med. Bernd Wilken

[wilken@klinikum-kassel.de](mailto:wilken@klinikum-kassel.de)

**Žiro-račun udruženja:**

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

**Žiro-račun za naučna istraživanja:**

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

Ukoliko imate još pitanja, molimo Vas, obratite nam se. Pokušat ćemo na najbrži mogući način da Vam uspostavimo kontakt sa sagovornikom na Vašem maternjem jeziku.