

Сіндром Ретта (Ukrainisch)

Інформація за картою хвороби, історія, діагноз та причина, а також огляд контактних точок підтримки.

ЩО ТАКЕ СІНДРОМ РЕТТА?

Сіндром Ретта - це генетична мутація викликана порушенням розвитку, після чого виникає важка розумова та фізична відсталість. Захворювання зустрічається переважно у жіночої статі. Вперше захворювання було описано віденським професором Андреасом Ретто (Andreas Rett) в 1966 році.

У всіх уражених дітей та дорослих проявляється відповідність у їх клінічних симптомах, особливо в так званій стереотипії рук, наприклад рухи у вигляді вижимання, миючі рухи рук і сдавлювання рук - як особлива ознака.

Після нормального перетину вагітності особливі ознаки захворювання спочатку не виявляються, тільки пізніше проявляється внутрішнє усамітнення, скорочене зростання голови, втрата раніше набутих навичок та соціальної комунікабельності, а також значне порушення розвитку мовлення. Багато дітей не вивчаються ходити або з обмеженнями. Типові супутні явища - це сколіоз, епілепсія та аномалії у диханні.

Як проходить синдром Ретта?

Типовий синдром Ретта розвивається у кількох стадіях. Після початку звичайного, значною мірою розвитку, подальший прогрес розвитку відсутній. Зупиняється розвиток, після чого губляться раніше набуті навички та інтерес до навколишнього світу.

Між 6 і 18 місяцем життя спочатку відзначається призупинення розвитку, що переходить повністю у стагнацію процесу розвитку. Дитина рідше шукає контакт очима і втрачає інтерес до іграшок. Придбання таких моторних навичок як сидіння, повзання або підтягування можуть виникнути із уповільненням. Цей стан - перша стадія, яка може тривати від кількох місяців і більше року.

Друга стадія настає найчастіше у віці від 1 до 4 років. Загальне падіння розвитку стає очевидним: уражені дівчинки, за короткий час, втрачають їх мовленнєві здібності і раніше набуту спритність пальців рук. Сповільнюється зростання голови. Дівчатка роздратовані, плачуть, кричать і починаються стереотипні рухи рук. Деякі дівчата виявляють риси аутизму, їх здатність спілкування дуже обмежена.

Після швидкого регресу починається третя стадія, як правило, між другим і десятим роком життя, і триває кілька років. В цьому проміжку часу настає відносна стабільність. Діти знову набувають окремих здібностей, особливо покращуються їх здібності спілкування і знову проявляється їх інтерес до оточуючих. Моторні здібності залишаються дуже обмеженими, часто з'являються епілептичні напади.

Від десятого року життя - пізня стадія синдрому Ретта. Панує зростаючий розлад рухів та ортопедичні проблеми, особливо сколіоз (деформація хребта). Когнітивні, комунікаційні і мануальні здібності зберігаються і не зменшуються. Очікувана тривалість життя у дівчаток із синдромом Ретта у принципі не обмежена, хоча спостерігається легке зростання смертності.

Як ставиться діагноз синдрому Ретт?

Діагноз синдрому Ретта значно ускладнюється тим фактом, що всі описані надалі симптоми виражаються зовсім по різному. Поряд з чітко визначеними діагностичними критеріями, синдрому Ретта типові та інші особливості та побічні симптоми, що стосуються майже всіх дітей.

Критерії клінічного діагнозу

- Найбільшою мірою нормальний розвиток протягом перших 6-18 місяців життя
- Нормальне коло голови при народженні
- Часто уповільнення зростання голови між 1 та 4 роком життя
- Тимчасова втрата соціально-контактних навичок
- Порушення мовного розвитку та навичок спілкування, ментальна ретардація у різному ступені
- Втрата набутих доцільних функцій рук між 1 та 4 роком життя
- Стереотипія рук: миючі, здавлюючі, б'ючі, щипаючі рухи
- Порушення ходи

Часті побічні явища

- Усамітнення
- Очевидна відсутність інтересу до людей та навколишнього середовища
- Скрегід зубами (бруксизм)
- Напади сміху та крику
- Стереотипія та з нею пов'язана апраксія
- Епілепсії у різних виразах
- Сколіоз
- Порушення ходи (атаксія)
- Проблеми із травленням

© 2022 Rett-Deutschland e.V. – Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom

- Періоди прискореного та поглибленого дихання, дихальні паузи, ковтання повітря, дихальні розлади
- Слиновиділення
- Порухення сну
- Низкорослість, маленькі ноги
- Недостатність кровотоку кінцівок з холодними, синюватими ногами та гомілками

Генетичний діагноз

З 1999 року діагноз синдрому Ретта підкріплюється генетичним аналізом. У дітей з типовим ходом розвитку, так званим "класичним синдромом Ретта", він позитивний на 80% - 85%. Також у дівчаток (дуже рідко у хлопчиків), які не виявляють або виявляють не всі типові ознаки, у такий спосіб розпізнають атипові форми перебігу розвитку та безсимптовні носії.

Причини синдрому Ретта

Ген, пов'язаний з синдромом Ретта, називається MECP2. У більшості дітей із синдромом Ретта виявляються мутації (зміни) цього гена. Ген MECP2 відповідає за регуляцію багатьох інших генів. Важливо знати, що діагноз синдрому Ретта спочатку ставиться за допомогою клінічних умов. Тоді у дітей, у яких підтверджуються діагностичні критерії, можна шляхом генетичного аналізу досліджувати ген MECP2. Якщо виявлена мутація, то діагноз точний. За відсутності зміни в гені, синдром Ретта проте може бути.

Чи виліковний синдром Ретта?

Досі немає можливості лікування медикаментозними засобами, що вилікують синдром Ретта. Але з великою наявністю таких терапевтичних заходів, як фізіотерапія, музикотерапія, іпотерапія, трудотерапія та логопедія, якість життя уражених дівчаток можна покращити. Особливо метод "підтримуючої комунікації" значною мірою сприяє набуттю доступу до людей із синдромом Ретта.

Не кожен вид терапії придатний для кожного. Щоб уникнути надмірного навантаження, підбір виду терапії повинен бути узгоджений з індивідуальними потребами.

Чи підвищений ризик захворювання при бажанні наступних дітей?

Ризик повторення, за нинішніми даними, становить менше 0.5 %. Так як генетичним аналізом підтверджених випадків сиблінгів мало, існує точна невизначена, мінімальна ймовірність

© 2022 Rett-Deutschland e.V. – Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom

наступних дітей з синдромом Ретта. У разі потреби є можливість пренатальної діагностики. Але це має бути індивідуально та докладно розглянуто у рамках генетичної консультації.

Подальша інформація та поради.

RETT.DE - веб-сайт допомоги батькам

Наш веб-сайт www.rett.de пропонує актуальні та різноманітні інформаційні можливості: на ньому докладно описані причини, діагноз та можливості терапії синдрому Ретта, повідомляються новини з життя суспільства, у відділі порад представлені як індивідуальний, так і новий науковий досвід та відомості.

Довідник з синдрому Ретта

У довідник з синдрому Ретта Кеті Хантер (Kathy Hunter) вклала обґрунтовані наукові статті про картину хвороби, а також дуже емоційні розповіді з повсякденного життя уражених сімей. Книга що складається з понад 700 сторінок, представляє набір оповідань з особистого досвіду, що супроводжуються професійними результатами досліджень видатних експертів Ретта. А тому в ній є цінні поради на всі випадки життя для сімей із дівчатами синдрому Ретта. Книгу можна придбати через допомогу батькам (info@rett.de), а також у книжковій торгівлі.

Членський журнал "RETTLAND"

Журнал - це публікація товариства "Rett Deutschland e. V.". У кожному номері представлені історії з особистого досвіду, огляд нових медичних, терапевтичних, правових та соціальних постановок питань та інформація про майбутні події, новини та діяльність суспільства.

Стати членом

Батьків дитини з діагнозом синдром Ретта ми сердечно запрошуємо стати членом Rett Deutschland e. V. - допомога батькам дітей з синдромом Ретта . Разом ми поділимося турботами та бідами, вислухаємо і із задоволенням дамо поради з усіх питань. Будучи членом товариства, Ви будете запрошені на всі зустрічі в вашому регіоні (за бажанням також і в інших регіонах) та на щорічні збори товариства. Ваша активна участь також дуже вітається. Наш журнал Ви отримуєте двічі на рік.

Членський річний внесок для сімей допустимо від 45 євро, а для матері/батька одинаки - від 30 євро.

Стати членом – заохочувачем

Якщо ви нас бажаєте підтримати, не маючи дитину з діагнозом синдрому Ретта, ми з задоволенням пропонуємо членство як заохочувач. Будучи членом - заохочувачем, за Вашим

© 2022 Rett-Deutschland e.V. – Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom

бажанням, ми Вас письмово запрошуватимемо на всі зустрічі у Вашому регіоні та на річні зустрічі. Звичайно, ми раді й активній участі.

Членом - заохочувачем можна стати за річну плату від 20 євро від однієї особи. За додаткову плату в обсязі 12 євро на рік Ви отримаєте наш членський журнал "RettLand".

Пожертвування та заохочення

Наше основне завдання - це насамперед зробити синдром Ретта більш відомим, заохочувати дослідницькі проекти та якомога швидко допомогти ураженим дітям та їх батькам.

Для цього ми розвиваємо, наприклад, регулярні інформаційні кампанії для дитячих лікарів та організуємо багатоденні курси підготовки терапевтів. Ми консультуємо уражені сім'ї - членів у широкому обсязі з питань про контактні точки, можливість терапії та практичної допомоги у повсякденному житті.

На нашій сторінці rett.de Ви знайдете більше докладної інформації, відповіді та формуляри для прийому, а також наша заява про захист даних.

Завдання суспільства RETT DEUTSCHLAND E.V.

З ініціативи проф. д. Фолькер Генефельд (Prof. Dr. Folker Hanefeld) у 1987 році була обґрунтована допомога батькам у м. Геттінген. Його метою було звести батьків, у дітей яких однакова інвалідність. На сьогоднішній день кількість членів допомоги батькам становить 1700 із майже 700 дітей та дорослих із синдромом Ретта. Допомога батькам інформує уражених та зацікавлених про синдром Ретта, та сприяє у різноманітних формах обміну досвідом між батьками. Це важливий аспект, щоб протидіяти ізолюванню сімей, яке часто загрожує після встановлення діагнозу.

У нашому офісі, у м. Віттен, Ваша перша контактна особа - Біргіт Лорк (Birgit Lork), мати дівчинки з синдромом Ретта.

Діяльність та заходи

- Консультація батьків уражених дітей, лікарів, вчителів, терапевтів та всіх хто у повсякденному житті пов'язаний із синдромом Ретта.
- Посередництво у встановленні контактів між батьками з ураженими дітьми.

© 2022 Rett-Deutschland e.V. – Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom

- Загальні річні збори зі спеціальними лекціями.
- Інформаційний вікенд для сімей з дітьми, яким нещодавно поставили діагноз.
- Сімейні вихідні та сімейні зустрічі регіональних груп та земельних асоціацій.
- Пропозиції курсів підготовки.
- Пропозиції для відпочинку у вільний час та на канікулах.
- Робоча група "Дорослі із синдромом Ретта".
- Участь у допомозі батькам у конгресах, симпозиумах та спеціальних виставках.
- Обмін інформацією про синдром Ретта.
- Заохочення дослідницького проекту проф. Стюарт Кобб (Stuart Cobb), Едінбург.

Контактні особи у федеральному правлінні

1-ий голова- Gabriele Kessler, g.kessler@rett.de

2-ий голова- Christine Reiter-Metzler, c.reiter-metzler@rett.de

бухгалтер - Stilianos Brusenbach, s.brusenbach@rett.de

Контактна особа для батьків:

Birgit Lork, Stockumer Straße 3, 58453 Witten

Тел. 02302 – 962 56 60 Факс 02302 - 962 56 69, info@rett.de

Контактна особа з комерційних питань:

Katja Mischarin, Gaswerkstraße 13, 52525 Heinsberg

Тел. 02452 – 180 99 90 Факс 02452 - 180 99 99, k.mischarin@rett.de

За для допомоги батькам створилися регіональні групи. Вони користуються географічною близькістю до членів для більш інтенсивної допомоги - шляхом інформаційних заходів та сімейних зустрічей - і в такий спосіб надають дуже цінну допомогу на місцях. Групу поблизу до вас ви знайдете тут: <https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

Консультація лікаря:

Prof. Dr. med. Bernd Wilken, wilken@klinikum-kassel.de

Посол: Leslie Malton **Покровитель:** Erdal Keser

Рахунок товариства:

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

Рахунок для досліджень:

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

Якщо у Вас виникли додаткові питання, зв'яжіться будьласка з нами. Ми постараємося якнайшвидше знайти контактну особу, яка говорить Вашою рідною мовою.