

RETOV SINDROM (Kroatisch)

Informacije o kliničkoj slici, povijesti 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 prvi je 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, poput primjerice: cijedenja, gniječenja i pranja ruku.

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

KAKO PROTIČE RETOV SINDROM?

Tipična povijest 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 trenutku 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 potrajati nekoliko mjeseci do više od godine dana.

Druga faza počinje najčešće u uzrastu od prve do četvrte godine. Počinje očigledan zaostatak u općem 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, u pravilu između druge i desete godine života i traje više godina. U ovom periodu nastupa relativna stabilizacija. Djeca ponovo stječu pojedine sposobnosti, pogotovo se njihove komunikacijske sposobnosti poboljšavaju, ali se vraća i njihovo zanimanje 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 kičme). Zadržavaju se kognitivne (spoznajne), komunikativne i manuelne sposobnosti i ne pogoršavaju se više. Životni vijek oboljelih djevojčica načelno nije ograničen, iako se bilježi blag porast smrtnosti.

KAKO SE DIJAGNOSTIČKI UTVRĐUJE RETOV SINDROM?

Dijagnoza Retovog sindroma je uvelike otežana činjenicom da se svi nabrojani simptomi pojavljaju različitog intenziteta. Pored jasno definiranih dijagnostičkih kriterija su i sljedeći popratni simptomi tipični za ovaj sindrom i odnose se na skoro svu djecu.

KRITERIJI KLINIČKE DIJAGNOZE

- Sve u svemu, prilično normalan razvoj u prvih 6 do 18 mjeseci
- Normalan obim glave pri rođenju
- Često smanjen obim i usporan 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 PROPATNE POJAVE

- Povučenost
- Prividan nedostatak zanimanja za okolinu i ljude oko sebe
- Škrgutanje zubima (Bruksizam)
- Napadi smijeha i vrištanja
- Stereotipija i s time povezana apraksija (nemogućnost izvođenja koordiniranih pokreta)
- Epilepsija (neurološki poremećaj) različitog intenziteta
- Skolioza (iskrivljenje kičme)
- Poremećaj hodanja i držanja tijela (ataksija)
- Problemi s probavom
- Periodi ubrzanog i produbljenog disanja, pauze u disanju, gutanje zraka, nepravilnosti u disanju
- Ispuštanje sline
- 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 uopće 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 oboljelih od Retovog sindroma ima mutaciju (promjenu) ili grešku na MECP2 genu kromozoma 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 kriteriji, 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 kvaliteta 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 pridonosi 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 vjerojatnost kojom se ne može tačno definirati da li će i slijedeće dijete bolovati od Retovog sindroma. Prema potrebi postoji mogućnost prenatalne dijagnostike, koja bi se trebala razmatrati u svakom pojedinačnom slučaju u okviru genetskog savjetovanja.

DALJE INFORMACIJE I SAVJETODAVNA LITERATURA

RETT.DE – INTERNETSKA STRANICA ZA PRUŽANJE POMOĆI RODITELJIMA

Naša internetska stranica nudi aktualne i mnogostruke mogućnosti informiranja: 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 - savjetovanište.

PRIRUČNIK O RETOVOM SINDROMU

U priručniku „Retov sindrom“, Kati Hanter je prikupila utemeljene znanstvene priloge (članke) o kliničkoj slici bolesti, ali je dala i vrlo emocionalnu sliku svakodnevice života obitelji koja je pogođena ovim sindromom. Na preko 700 stranica, ova knjiga je mješavina osobnih iskustava praćenih rezultatima profesionalnih istraživanja poznatih stručnjaka za Retov sindrom. Uz to Vam nudi i vrijedne savjete za sve životne situacije obitelji djevojčica sa Retovim sindromom. Knjiga se može naručiti preko savjetovaništa za roditelje (info@rett.de), ali i u knjižarama.

ČASOPIS ČLANOVA UDRUŽENJA „RETTLAND“

Ovaj časopis je publikacija registriranog udruženja „Rett Deutschland e. V.“. Svako izdanje predstavlja izvještaje o osobnim iskustvima članova, daje pregled novih medicinskih, terapijskih, pravnih i socijalnih pitanja, ali i informira o predstojećim terminima, novostima 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 sluha za sve i rado dajemo savjete svih vrsta. Kao član udruženja bit ćete pozvani na sve sastanke u Vašem području (po želji i u drugim područjima), kao i na glavni godišnji skup. Dobro bi došlo i Vaše aktivno sudjelovanje. Naš časopis članova udruženja „RettLand“ dobijat ćete dva puta godišnje.

Učlanjivanje je za obitelji 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 Vašoj regiji, kao i na godišnji skup. Veoma bi nas radovalo i Vaše aktivno angažiranje.

Pomažući član možete postati od 20 eura godišnje po osobi. Za cijenu od 12 eura godišnje možete dobiti 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 znanstvene projekte i da na najbrži mogući način pomažemo obiteljima sa djecom pogođenim ovim sindromom.

Za to razvijamo i organiziramo, na primjer, informacijske kampanje za dječje liječnike i višednevna stručna usavršavanja za terapeute. Mi se brinemo o članovima obitelji pogođenih spomenutom bolešću, pružanjem sveobuhvatne pomoći po pitanjima pronalaženja savjetovališta, mogućnostima terapijanja i pružanja praktične pomoći u savladavanju svakodnevnih poteškoća.

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

ZADAĆE REGISTRIRANOG UDRUŽENJA „RETT DEUTSCHLAND E.V.“

U Getingenu je 1987. godine na zahtjev prof. dr. Folkera Hanefeldta osnovano udruženje za pomoć roditeljima. Njegov cilj bio je 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 informira roditelje oboljele djece o samom sindromu i potpomaže na najrazličitije načine razmjenu iskustava među roditeljima. Ovo je važan aspekt, da bi se suzbijala izolacija obitelji, koja im često prijete poslije ovakve dijagnoze.

U našem uredu u Wittenu, Vam kao prva sugovornica na raspolaganju stoji gospođa Birgit Lork, koja je i sama majka kćerke sa Retovim sindromom.

DJELATNOSTI I AKTIVNOSTI

- Savjetovanje roditelja, liječnika, 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
- Organiziranje godišnjeg skupa sa stručnim predavanjima
- Organiziranje informativnog vikenda za obitelji koje se tek suočavaju s ovom dijagnozom
- Organiziranje obiteljskih 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
- Pomoć znanstvenom projektu prof.dr. Stjuarta Cobba iz Edinburga

VAŠI SUGOVORNICI U SAVEZNOM PREDSJEDNIŠTVU

Prvi predsjedavajući – Gabriele Keßler, g.kessler@rett.de

Drugi predsjedavajući – Christine Reiter-Metzler, c.reiter-metzler@rett.de

Blagajnik – Stilianos Brusenbach, s.brusenbach@rett.de

SUGOVORNICA ZA RODITELJE:

BIRGIT LORK, Stockumer Straße 3, 58453 Witten

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

info@rett.de

SUGOVORNICA ZA FINANCIJSKA PITANJA:

KATJA MISCHARIN, Gaswerkstraße 13, 52525 Heinsberg

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

k.mischarin@rett.de

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

Liječnik-savjetnik:

Prof. dr. med. Bernd Wilken

wilken@klinikum-kassel.de

Žiro-račun udruženja:

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

Žiro-račun za znanstvena 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 za Vas uspostavimo kontakt sa sugovornikom na Vašem materinskom jeziku.