

Синдром Ретта (Russisch)

Информация о картине болезни, история, диагноз и причины, а также обзор контактных точек и поддержки.

ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ РЕТТА?

Синдром Ретта — это генетической мутацией вызванное нарушение развития, в последствии чего возникает тяжелая умственная и физическая отсталость. Заболевание встречается почти исключительно у девочек и впервые болезнь описана венским проф. д. Андреасом Реттом (Andreas Rett) (†) в 1966 году.

У всех пораженных детей и взрослых проявляется соответствие в их клинических симптомах, особенно в так называемой стереотипии рук, напр. движения в виде выжимания, моющие движения рук и сдавливания рук - как особенный признак.

После нормальной беременности особенные признаки поначалу не обнаруживаются. Только позже проявляется внутреннее уединение, сокращенный рост головы, потеря ранее приобретенных навыков и социальной коммуникабельности, а также значительное нарушение развития речи. Многие дети не выучиваются ходить или только с ограничениями. Типичные сопутствующие явления — это сколиоз, эпилепсия и аномалии в дыхании.

КАК ПРОХОДИТ СИНДРОМ РЕТТА?

Типичный синдром Ретта развивается в нескольких стадиях. После поначалу обычного в значительной степени развития, дальнейший прогресс развития отсутствует. Останавливается развитие, в последствии чего теряются ранее приобретенные навыки и интерес к окружающему миру.

Между 6 и 18 месяцев жизни поначалу отмечается приостановка развития, переходящая полностью в стагнацию процесса развития. Ребенок реже ищет контакт глазами и теряет интерес к игрушкам. Приобретая такие моторные навыки как сидение, ползание или подтягивание могут возникнуть замедления. Это состояние - первая стадия, которая может длиться от нескольких месяцев и дольше года.

Вторая стадия наступает чаще всего в возрасте от 1 до 4 лет. Общее падение развития становится очевидным: пораженные девочки за короткое время теряют их речевые способности и ранее приобретенную ловкость пальцев и рук. Замедляется рост головы. Девочки раздражены, плачут, кричат и начинаются стереотипные движения рук. Некоторые девочки проявляют черты аутизма, их способности общения очень ограничены.

После скорого регресса начинается третья стадия, как правило между вторым и десятым годом жизни и длится несколько лет. В этом промежутке времени наступает относительная стабильность. Дети снова приобретают отдельные способности, особенно улучшаются их способности общения и снова появляется интерес к окружающим. Моторные способности остаются очень ограниченными, часто появляются эпилептические припадки.

От десятого года жизни это называется поздняя стадия Ретта. Главенствует возрастающее расстройство движений и ортопедические проблемы, особенно сколиоз (деформация позвоночника). Когнитивные, коммуникационные и мануальные способности сохраняются и не убавляются. Ожидаемая продолжительность жизни девочек с синдромом Ретта в принципе не ограничена, хотя наблюдается легкий рост смертности.

КАК СТАВИТСЯ ДИАГНОЗ СИНДРОМА РЕТТА?

Диагноз синдрома Ретта значительно осложняется тем фактом, что все в дальнейшем описанные симптомы выражаются совершенно по-разному. Наряду с четко определенными диагностическими критериями, синдрому Ретта типичны и другие особенности и побочные симптомы, которые касаются почти всех детей.

КРИТЕРИИ КЛИНИЧЕСКОГО ДИАГНОЗА

- В наибольшей степени нормальное развитие в течении первых 6 - 18 месяцев жизни
- Нормальная окружность головы при рождении
- Часто замедление роста головы между 1 и 4 годом жизни
- Временная потеря социально-контактных навыков
- Нарушение речевого развития и навыков общения, ментальная ретардация в различной степени
- Потеря приобретенных, целесообразных функций рук между 1 и 4 годом жизни
- Стереотипия рук: моющие, сдавливающие, бьющие, щипающие движения
- Нарушение поступи

ЧАСТЫЕ ПОБОЧНЫЕ ЯВЛЕНИЯ

- Уединение
- Очевидное отсутствие интереса к людям и окружающей среде
- Скрежетание зубами (бруксизм)
- Приступы смеха и крика
- Стереотипия и с ней связанная апраксия
- Эпилепсии в разных выражениях
- Сколиоз
- Нарушение походки (атаксия)
- Проблемы с пищеварением
- Периоды ускоренного и углубленного дыхания, дыхательные паузы, глотание воздуха, дыхательные расстройства
- Слюноотделение
- Нарушение сна
- Низкорослость, маленькие ноги
- Недостаточность кровотока конечностей с холодными, синеватыми ногами и голенями

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ

С 1999 года диагноз синдрома Ретта подкрепляется генетическим анализом. У детей с типичным ходом развития, так называемым «классическим синдромом Ретта», он позитивен на 80 % - 85 %. Также у девочек (очень редко у мальчиков), которые не проявляют или проявляют не все типичные признаки, таким способом распознаются атипичные формы хода развития и бессимптомные носители.

ПРИЧИНЫ СИНДРОМ РЕТТА

Ген, связанный с синдромом Ретта, называется MECP2. У большинства детей с синдромом Ретта обнаруживаются мутации (изменения) этого гена. Ген MECP2 ответствен за регуляцию многих других генов. Важно знать, что диагноз синдрома Ретта поначалу ставится с помощью клинических критерий. Тогда у детей, у которых подтверждаются диагностические критерии, можно путем генетического анализа исследовать ген MECP2. Если обнаружена мутация, то диагноз точен. При отсутствии изменения в гене, синдром Ретта тем не менее может быть.

ИЗЛЕЧИМ ЛИ СИНДРОМ РЕТТА?

До сих пор нет возможности лечения медикаментозными средствами, которые излечивают синдром Ретта. Но с большим наличием таких терапевтических мер, как физиотерапия, музыкотерапия, иппотерапия, трудотерапия и логопедия, качество жизни пораженных девочек можно улучшить. Особенно метод «поддерживающей коммуникации» в значительной степени способствует приобретению доступа к людям с синдромом Ретта.

Не каждый вид терапии пригоден каждому. Чтобы избежать чрезмерной нагрузки, подбор вида терапии должен быть согласован с индивидуальными потребностями.

ПОВЫШЕН ЛИ РИСК ЗАБОЛЕВАНИЙ ПРИ ЖЕЛАНИИ ПОСЛЕДУЮЩИХ ДЕТЕЙ?

Риск повторения, согласно нынешним сведениям, составляет гораздо меньше 0,5 %. Так как генетическим анализом подтвержденных случаев сиблингов мало, существует в точности не определяемая, минимальная вероятность последующих детей с синдромом Ретта. В случае необходимости есть возможность пренатальной диагностики. Но это должно быть индивидуально и подробно рассмотрено в рамках генетической консультации.

ДАЛЬНЕЙШАЯ ИНФОРМАЦИЯ И СОВЕТЫ

RETT.DE – ВЕБСАЙТ ПОМОЩИ РОДИТЕЛЯМ

Наш вебсайт www.rett.de предлагает актуальные и разносторонние информационные возможности: на нем подробно описаны причины, диагноз и возможности терапии синдрома Ретта, сообщаются новости из жизни общества, в отделе советов представлены как индивидуальный, так и новый научный опыт и сведения.

СПРАВОЧНИК ПО СИНДРОМУ РЕТТА

В справочник по синдрому Ретта Кэти Хантер (Kathy Hunter) вложила обоснованные научные статьи о картине болезни, а также очень эмоциональные рассказы из повседневной жизни пораженных семей. Состоящая из свыше 700 страниц книга представляет набор рассказов из личного опыта, сопровождаемых профессиональными результатами исследований выдающихся экспертов Ретта. О тому же в ней имеются ценные советы на все случаи жизни для семьи девочки с синдромом Ретт. Книгу можно приобрести через помощь родителям (info@rett.de), а также в книжной торговле.

ЧЛЕНСКИЙ ЖУРНАЛ «RETTLAND»

Журнал — это публикация общества «Rett Deutschland e.V.». В каждом номере представлены истории из личного опыта, обзор новых медицинских, терапевтических, правовых и социальных постановок вопросов и информация о предстоящих событиях, новости и деятельность общества.

СТАТЬ ЧЛЕНОМ

Родителей ребенка с диагнозом синдрома Ретта мы сердечно приглашаем стать членом Rett Deutschland e.V. - помощь родителям детей с синдромом Ретта. Вместе мы поделимся заботами и бедами, выслушаем и с удовольствием дадим советы по всем вопросам. Будучи членом общества, Вы будете приглашены на все встречи в Вашем регионе (при желании также и в других регионах) и на ежегодное собрание общества. Ваше активное участие также очень приветствуется. Наш членский журнал Вы получите два раза в год.

Членский годовой взнос для семей допустим от 45 евро, а для матери/отца-одиночки - от 30 евро.

СТАТЬ ЧЛЕНОМ-ПООЩРИТЕЛЕМ

Если Вы нас хотите поддержать, не имея ребенка с диагнозом синдрома Ретта, мы с удовольствием предлагаем членство в качестве поощрителя. Будучи членом-поощрителем, при Вашем желании, мы Вас будем письменно приглашать на все встречи в Вашем регионе и на годовые встречи. Конечно, мы рады и активному участию.

Членом-поощрителем можно стать за годовую плату от 20 евро от одного лица. За дополнительную плату в объеме 12 евро в год Вы получите наш членский журнал «RettLand».

ПОЖЕРТВОВАНИЯ И ПООЩРЕНИЯ

Наша основная задача — это прежде всего сделать синдром Ретта более известным, поощрять исследовательские проекты и как можно быстро помочь пораженным детям и родителям.

Для этого мы развиваем напр. регулярные информационные кампании для детских врачей и организуем многодневные курсы подготовки терапевтов. Мы консультируем пораженные семьи-членов в широком объеме по вопросам о контактных точках, возможностях терапии и практической помощи в повседневной жизни.

На нашей страничке rett.de Вы найдете больше подробной информации, соответствующие формуляры для приема, а также наше заявление о защите данных.

ЗАДАЧИ ОБЩЕСТВА RETT DEUTSCHLAND E.V.

По инициативе проф. д. Фолькер Ганефельд (Prof. Dr. Folker Hanefeld) в 1987 была обоснована *помощь родителям* в г. Геттинген. Его целью было свести родителей, у детей которых одинаковая инвалидность. На сегодняшний день число членов *помощи родителям* составляет 1700 с почти 700 детей и взрослых с синдромом Ретта. *Помощь родителям* информирует пораженных и заинтересованных о синдроме Ретта и способствует в разнообразных формах обмену опыта между родителями. Это важный аспект, чтобы противодействовать изолированию семей, которое часто грозит после диагноза.

В нашем офисе в г. Виттен Ваше первое контактное лицо - Биргит Лорк (Birgit Lork), мать девочки с синдромом Ретта.

ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ И МЕРОПРИЯТИЯ

- Консультация пораженных родителей, врачей, учителей, терапевтов и всех, кто в повседневной жизни связаны с синдромом Ретта
- Посредничество в установлении контактов между пораженными родителями
- Общее годовое собрание со специальными лекциями
- Информационный уик-энд для семей со свежим диагнозом
- Семейные выходные и семейные встречи региональных групп и земельных ассоциаций
- Предложения курсов подготовки
- Предложения для отдыха в свободное время на каникулах
- Рабочая группа «Взрослые с синдромом Ретта»
- Участие *помощи родителям* на конгрессах, симпозиумах и специальных выставках
- Обмен информацией о синдроме Ретта
- Поощрение исследовательского проекта проф. Стюарт Кобб (Stuart Cobb), Эдинбург

Ваши контактные лица в федеральном правлении

1-ый председатель - Gabriele Keßler, g.kessler@rett.de
2-ый председатель - Christine Reiter-Metzler, c.reiter-metzler@rett.de
бухгалтер - Stilianos Brusenbach, s.brusenbach@rett.de

Контактное лицо для родителей:

Birgit Lork, Stockumer Straße 3, 58453 Witten

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

Контактное лицо по коммерческим вопросам:

Katja Mischarin, Gaswerkstraße 13, 52525 Heinsberg

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

Среди *помощи родителям* создались региональные группы. Они пользуются географической близостью к членам для более интенсивной помощи – путем информационных мероприятий и семейных встреч – и таким способом оказывают очень ценную работу на месте. Группу по близости к Вам вы найдете здесь <https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

Консультация врача:

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

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

Счет общества:

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

Счет для исследований:

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

Если у Вас возникли дополнительные вопросы, свяжитесь пожалуйста с нами. Мы постараемся как можно быстрее найти контактное лицо, говорящее на Вашем родном языке.