

RETOV SINDROM (Serbisch)

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 posledicu ima težak intelektualni i fizički hendikep. Bolest pogađa skoro isključivo devojčice, a 1966. godine, profesor dr Andreas Rett(†) iz Beča je prvi koji je objavio izveštaj o ovom sindromu.

Sve osobe (i deca i odrasli) pogođene ovim sindromom pokazuju iste kliničke simptome, pre svega, kao posebno obeležje, javljaju se stereotipni pokreti rukama, u vidu na primer: ceđenja, gnječenja i pranja ruku.

Posle 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 planu komunikacije i socijalnih interakcija, ali i znatan poremećaj u razvoju govora. Mnoga deca ni ne nauče da hodaju. Tipične prateće pojave su skolioza, epilepsija i poremećaji ritma disanja.

KAKO PROTIČE RETOV SINDROM?

Tipična istorija bolesti odvija se u nekoliko faza. Posle početnog, najvećim delom neuočljivog razvoja (neprimetnih simptoma bolesti), izostaju sledeće faze daljeg razvoja. Dolazi do stagnacije u razvoju, koja za posledicu ima gubitak stečenih sposobnosti i interesa za kontakt sa svetom oko sebe.

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

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

Posle 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. Deca 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 vek obolelih devojčica principijelno nije ograničen, iako se beleži blag porast smrtnosti.

KAKO SE DIJAGNOSTIČKI UTVRĐUJE RETOV SINDROM?

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

KRITERIJUMI KLINIČKE DIJAGNOZE

- Sve u svemu, prilično normalan razvoj u prvih 6 do 18 meseci
- 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 gnječenja, pljeskanja i ceđenja
- Poremećaj hodanja

ČESTE PROPATNE POJAVE

- Povučenost
- Prividan nedostatak interesovanja za okolinu i ljude oko sebe
- Škrgutanje zubima (Bruksizam)
- Napadi smeha i vrištanja
- Stereotipija i s time povezana apraksija (nemogućnost izvođenja koordinisanih pokreta)
- Epilepsija (neurološki poremećaj) različitog intenziteta
- Skolioza (iskrivljenje kičme)
- Poremećaj hodanja i držanja tela (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, poplavelim stopalima i potkolenicama

GENETSKA DIJAGNOZA

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

ŠTA PRUZROKUJE RETOV SINDROM?

Za ovaj sindrom odgovoran je gen po nazivu MECP2. Većina dece obolelih od Retovog sindroma ima mutaciju (promenu) 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 najpre postavlja na osnovu kliničkih kriterijuma. Onda se kod dece, 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 promena gena i u ovom slučaju se može raditi o Retovom sindromu.

DA LI JE RETOV SINDROM IZLEČIV?

Do sada ne postoji nikakav mogući tretman tj. medikamentno lečenje, koje bi izlečilo ovaj sindrom. Postoji čitav niz terapija, kojima se može poboljšati kvalitet života devojčica 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 izbeglo preopterećenje, izbor oblika terapije treba uvek prilagoditi individualnim potrebama dotične osobe.

DA LI SE POVEĆAVA RIZIK OBOLEVANJA KOD SVAKOG SLEDEĆEG DETETA / U SVAKOJ SLEDEĆOJ TRUDNOĆI?

Prema današnjim saznanjima, rizik da se i sledeće dete 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 verovatnoća koja se ne može tačno definisati da i sledeće dete boluje od Retovog sindroma. Prema potrebi postoji mogućnost prenatalne dijagnostike, koja bi se trebalo razmatrati u svakom pojedinačnom slučaju u okviru genetskog savetovanja.

DALJE INFORMACIJE I PRIRUČNICI

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, izveštava o novostima u udruženju, predstavlja kako individualna, tako i nova iskustva i saznanja u rubrici - savetovalište.

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 mešavina ličnih iskustava praćenih rezultatima profesionalnih istraživanja čuvenih eksperata za Retov sindrom. Uz to Vam nudi i vredne savete za sve životne situacije porodica devojčica sa Retovim sindromom. Knjiga se može naručiti preko savetovališta za roditelje (info@rett.de), ali i u knjižarama.

ČASOPIS ČLANOVA UDRUŽENJA „RETTLAND“

Ovaj časopis je publikacija registrovanog udruženja „Rett Deutschland e. V.“. Svako izdanje predstavlja izveštaje 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 deteta kome je postavljena dijagnoza Retov sindrom, srdačno pozivamo da postanu članovi udruženja „Rett Deutschland e. V.“ za pomoć roditeljima dece sa Retovim sindromom. Zajedno delimo sve nevolje i brige, imamo otvoreno uho za sve i rado dajemo savete svih vrsta. Kao član udruženja bićete pozvani na sve sastanke u Vašoj oblasti (po želji i u drugim oblastima), kao i na glavnu godišnju skupštinu. Vrlo dobrodošlo je i Vaše aktivno učešće. Naš časopis članova udruženja „RettLand“ dobijaćete dva puta godišnje.

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

KAKO DA POSTANETE POMAŽUĆI ČLAN?

Ako želite da nas potpomažete, a sami niste roditelj deteta sa Retovim sindromom, rado Vam nudimo mogućnost da se učlanite u naše udruženje kao pomažući član. Kao takav član, na Vašu želju bićete 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 evra godišnje po osobi. Za cenu od 12 evra godišnje možete dobijati i naš časopis za članove udruženja „RettLand“.

DONACIJE I PODRŠKA

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

Za to razvijamo i organizujemo, na primer, informacione kampanje za dečije lekare i višednevna stručna usavršavanja za terapeute. Mi se brinemo o članovima porodica pogođenih pomenutom bolešću, pružanjem sveobuhvatne pomoći po pitanjima pronalaženja savetovališta, 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 ličnih podataka.

ZADACI REGISTROVANOG UDRUŽENJA „RETT DEUTSCHLAND E.V.“

U Getingenu je 1987. godine na inicijativu prof. dr. Folkera Hanefeldta osnovano udruženje za pomoć roditeljima. Njegov cilj je bio da spoji roditelje koji imaju decu sa istim hendikepom. U međuvremenu ovo udruženje ima preko 1700 članova sa skoro 700 dece i odraslih koji pate od Retovog sindroma. Udruženje informiše roditelje obolele dece o samom sindromu i potpomaže na najrazličitije načine razmenu iskustava među roditeljima. Ovo je važan aspekt, kako bi se delovalo protiv izolacije porodica, koja im često pretili posle ovakve dijagnoze.

DELATNOSTI I AKTIVNOSTI

- Savetovanje roditelja, lekara, učitelja i nastavnika, terapeuta i svih ostalih, koji se u svakodnevnom životu i radu susreću sa Retovim sindromom
- Posredovanje u kontaktima između roditelja dece sa ovakvom dijagnozom
- Organizovanje godišnje skupštine sa stručnim predavanjima
- Organizovanje informativnog vikenda za porodice dece, koje se tek kratko vreme 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 sajamovima
- Prosleđivanje informacija o Retovom sindromu
- Podsticaj naučnom projektu prof. dr. Stjuarta Koba iz Edinburga

VAŠI SAGOVORNICI U SAVEZKOM PREDSEDNIŠTVU

Vorstand@Rett.de

SAGOVORNICA ZA RODITELJE:

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

Unutar savetovališta 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 vredan doprinos. Regionalnu grupu i sagovornika u Vašoj blizini naći ćete pod <http://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

Lekar-savetnik:

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 naučna istraživanja:

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

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