

RETT SENDROMU NEDİR?

Rett sendromu, ciddi zihinsel ve fiziksel sakatlığa yol açan genetik mutasyonun neden olduğu bir gelişimsel bozukluktur. Hastalık neredeyse sadece kızlarda görülür. İlk olarak 1966'da Viyana çocuk doktoru Profesör Andreas Rett (†) tarafından tanımlanmıştır.

Etkilenen tüm çocuklar ve yetişkinler aynı klinik semptomları gösterir, en karakteristik özelliği sıkma, yıkama ve yoğurma gibi istemsiz el hareketleridir. Normal bir hamilelikten sonra ilk başta belirgin bir anormallik yoktur. Ancak daha sonra inzivaya çekilme, edinilen becerilerin kaybı ve sosyal etkileşim, konuşma kaybı veya yavaş kafa büyümesi fark edilir.

Birçok çocuk yürümeyi ya da sadece beceriksizce yürümeyi öğrenmez. Tipik eşlik eden özellikler arasında skolyoz, epilepsi ve solunum sorunları bulunur.

RETT SENDROMUNUN EVRELERİ NELERDİR?

Rett sendromu aşamalar halinde gelişir. Ağırıklı olarak normal erken büyüme ve gelişme durgunluk tarafından takip edilir. Edinilen beceriler kaybolur ve çevreye olan ilgi kaybolur. Evre I, 6 ila 18 ay arasında başlar ve ilk başta ince olabilen gelişimin yavaşlaması ile karakterizedir. Bebek daha az göz teması gösterebilir ve oyuncaklara olan ilgiyi azaltabilir.

Oturma ve tarama gibi kaba motor becerilerinde gecikmeler olabilir. Bu aşama birkaç ay sürebilir veya bir yıldan fazla sürebilir.

Evre II genellikle 1 ila 4 yaşları arasında başlar. Genel gelişimde bir düşüş belirginleşir. Kızlar hızla konuşulan dili kaybederler ve maksatlı el hareketleri kazanırlar. Kafa büyümesinde yavaşlama var. Kızlar sinirlenir, ağlarlar ve basmakalıp el hareketlerine başlarlar. Bazı kızlar, sosyal etkileşim ve iletişimin azalması gibi otizm belirtileri gösterir.

Evre III genellikle 2 ila 10 yaşları arasında başlar. Yıllarca sürer ve bir miktar istikrar gösterir. Çocuklar belirli becerileri yeniden kazanabilir, iletişimlerini geliştirebilir ve çevrelerine olan ilgiyi artırabilir. Bununla birlikte, bu aşamada apraksi, motor problemler ve nöbetler de belirgindir.

Evre IV (geç evre) 10 yaşında başlar. Belirgin özellikler arasında hareketliliğin azalması, omurganın eğriliği (skolyoz) ve kas güçsüzlüğü bulunur. Bilişsel, iletişimsel ve manuel beceriler korunur ve azalmaz. Rett kız ve kadınların yaşam beklentisi genellikle azalmaz, ancak mortalitede biraz artış olduğu görülmektedir.

RETT SENDROMU NASIL TEŞHİS EDİLİR?

Rett sendromunun teşhisi son derece zordur, çünkü çeşitli semptomlar bireysel vakada oldukça farklı formlarda birleşir. Açıkça tanımlanmış ana tanı kriterlerine ek olarak, Rett sendromunun tipik koşulları ve destekleyici kriterleri de hemen hemen tüm çocukları etkiler.

KLİNİK TANI KRİTERLERİ

- * Yaşamın ilk 6 ila 18 ayında nispeten normal gelişim
- * Doğumda Normal baş çevresi
- * genellikle 1 ila 4 yaş arasındaki baş çevresi büyümesi azalır •
- * Sosyal becerilerin geçici kaybı
- * Konuşulan dil ve iletişimsel becerilerin bozulması, değişen derecelerde zihinsel gerilik
- * 1 ila 4 yaş arasındaki edinilmiş maksatlı el hareketlerinin kaybı
- * Tekrarlayan el hareketleri (el sıkma, sıkma, yoğurma, alkışlar)
- * Yürüme anormallikleri

ORTAK EŞLİK EDEN SEMPTOMLAR

- İnziva
- * Çevreye ve diğer insanlara ilgi eksikliği
- * Diş taşıma
- * Uygunsuz gülme veya çığlık atma büyüleri
- * klişe hareketleri ve ilgili apraksi
- * farklı epilepsi türleri
- * Skolyoz
- * Ataksi
- * Sindirim bozuklukları
- * Solunum bozuklukları (hiperventilasyon, apne (nefes tutma) ve hava yutma gibi)
- * Salivasyon
- * Uyku bozuklukları
- * Kısa boy, küçük ayaklar
- * Ekstremitelerin, soğuk ve mavi ayakların ve alt bacakların zayıf kan dolaşımı

GENETİK TANI

Rett sendromunun klinik tanısı 1999'dan beri genetik bir test ile doğrulanabilir. Bu, Rett sendromunun 'klasik' seyri olan çocuklarda yüzde 80-85 pozitifdir. Bu nedenle, tüm tipik semptomları göstermeyen kızlarda (ve çok az erkek) atipik kurslar ve asemptomatik taşıyıcılar tespit edilebilir.

RETT SENDROMUNA NE SEBEP OLUR?

Rett sendromu, MECP2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanır ('meck-pea-two'olarak telaffuz edilir). Çoğu durumda mutasyonlar bu gende bulunur. MECP2 geni diğer birçok genin işlevlerini kontrol eder. Rett sendromunun tanısının başlangıçta klinik kriterlere dayandığını bilmek önemlidir. Tanıyı yapan çocuklarda MECP2 geni üzerinde genetik bir test yapılabilir. Bir mutasyon tespit edilirse, tanı doğrulanır. Mutasyon bulunmazsa, Rett sendromu hala verilebilir.

RETT SENDROMU TEDAVİ EDİLEBİLİR Mİ?

Şimdiye kadar, Rett sendromunu tedavi edebilecek hiçbir tedavi veya ilaç yoktur. Etkilenen kız ve kadınların yaşam kalitesini artırmak için fizyoterapi, müzik terapisi, hipoterapi, ergoterapi ve konuşma terapisi gibi çeşitli terapötik önlemler uygulanabilir. Özellikle, "artırıcı ve alternatif iletişim" (AAC) yöntemi, Rett sendromlu insanlarla değişimi kolaylaştırabilir. Her terapi herkes için uygun değildir. Aşırı yüklenmeyi önlemek için, bireysel vakanın gerekliliklerine göre özel bir terapötik önlem seçimi yapılmalıdır.

RETT SENDROMLU BAŞKA BİR ÇOCUĞA SAHİP OLMA ŞANSI NEDİR?

Rett sendromlu birden fazla çocuğa sahip olma şansı çok küçüktür, yüzde 0.5'den çok daha azdır. Kardeşlerde Rett sendromunu doğrulayan birkaç genetik test, açıkça tanımlanmayan minimum bir olasılık olduğunu göstermektedir. Böyle bir durumda, prenatal tanı bir seçenek olabilir. Ancak bu, yetenekli bir genetik danışmanla ayrı ayrı tartışılmalıdır.

DAHA FAZLA BİLGİ VE REHBERLİK

RETT.DE -RETT DEUTSCHLAND e.V web sitesi. -

Rett ebeveyn destek grubu.

© 2020 Rett-Deutschland e.V. – Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom www.rett.de

Web sitemiz www.rett.de Rett sendromunun nedenleri, tanı ve tedavi önlemleri hakkında güncel bilgiler; Rett ebeveyn destek grubundan haberler; bireysel vakaların yanı sıra yeni bilimsel araştırma ve bulgular hakkında raporlar.

RETT SENDROMU EL KİTABI

Kathy Hunter'ın Rett sendromu El Kitabı, profesyonel Rett sendromu uzmanlarından klinik tabloya 700'den fazla bilimsel katkısı bir araya getiriyor, aynı zamanda Rett çocuğu olan ailelerden günlük yaşamın duygusal kişisel raporlarını da bir araya getiriyor. Alman versiyonu Das RettSyndrom Handbuch Rett Deutschland E. v. aracılığıyla kullanılabilir (info@rett.de).

RETTLAND ÜYELERİ DERGİSİ

Dergi Rett Deutschland e.V tarafından yayınlanmaktadır. Her sayı bireysel vaka raporlarını içerir; yeni tıbbi ve terapötik gelişmelere, mevcut yasal ve sosyal konulara genel bir bakış; ve yaklaşan etkinlikler, haberler ve rett Deutschland e.V faaliyetleri hakkında bilgiler.

ÜYE OLMAK

Rett sendromlu bir çocuğun ebeveynleri, rett Sendromlu çocuklar için rett Almanya e. V ebeveyn Yardımı'na üye olmaya davet edilir. Endişelerini ve ihtiyaçlarını paylaşıyoruz, dinle ve tüm konularda tavsiye vermek. Üye olarak, bölgenizdeki (veya ötesindeki) tüm toplantılara ve yıllık genel kurul toplantısına davetlisiniz. Aktif katılımınız da çok açığız. Yılda iki kez üye Dergisi RettLand alacaksınız. Yıllık üyelik ücreti aileler için 45 Avro (veya daha fazla) ve bekar ebeveynler için 30 Avro (veya daha fazla) tutarındadır.

SPONSOR ÜYE OLMAK

Rett sendromlu bir çocuk sahibi olmadan bize destek olmak istiyorsanız, sponsorluk üyesi olabilirsiniz. Sponsor bir üye olarak,, talep üzerine bölgenizdeki tüm toplantılara ve yıllık genel kurul toplantısına davetlisiniz. Aktif katılımınız dada çok açığız. Sponsor üyelik kişi ve yıl başına 20 Euro (veya daha fazla) tutarındadır. Yılda 12 Euro'luk ek bir ücret karşılığında üyelerimizin Dergisi Rettland'ı alacaksınız.

BAĞIŞLAR VE TANITIM

Rett sendromunu daha yaygın hale getirmek, bilimsel araştırmaları desteklemek ve etkilenen çocuklara ve ebeveynlerine mümkün olan en kısa sürede yardımcı olmak için en önemli görevimiz olarak görüyoruz. Bunu başarmak için, çocuk doktorları ve ileri eğitim kursları için düzenli bilgi kampanyaları düzenliyoruz. Aile üyelerinin ailelerine katılıyoruz ve temas soruları, terapötik seçenekler ve günlük yaşamda pratik yardımlarla kapsamlı tavsiyelerde bulunuyoruz. Daha ayrıntılı bilgi, uygulama formları ve gizlilik bildirimimiz web sitemizde bulunabilir www.rett.de.

RETT DEUTSCHLAND E. V. Misyonu

Profesör Folker Hanefeld'in inisiyatifiyle, ebeveyn destek grubu 1987 yılında Göttingen'de kuruldu. Amacı, çocukları aynı sakatlığa sahip olan ebeveynleri bir araya getirmektir. Bugün, Rett Deutschland e. V., yaklaşık 700'ü Rett Sendromlu çocuklar ve yetişkinler olan 1.700'den fazla üyeye sahiptir. Rett Deutschland e. V., etkilenen veya ilgilenen kişiler için Rett sendromu hakkında bilgi sağlar ve ebeveynler arasında deneyim alışverişini teşvik eder – Rett sendromunun teşhisinden sonra sıklıkla yakın olan ailelerin izolasyonuna karşı koymak için önemli bir araç. Rett sendromlu bir kızın annesi Birgit Lork, Witten'deki ofisimizde ilk temas olarak mevcuttur.

AKTİVİTE

- * Ebeveynlere, doktorlara, öğretmenlere, terapistlere ve günlük yaşamlarında, Rett sendromu ile ilgilenen herkese rehberlik
- * Ebeveynler arasında iletişim kurmak
- * Uzman dersler ile yıllık genel kurul
- * Yeni tanı ile aileler için bilgi hafta sonları
- * Aile hafta sonları ve bölgesel gruplar ve il dernekleri toplantıları
- * Eğitim programları
- * Tatil kampları
- * Çalışma Grubu »Rett sendromlusendromlu yetişkinler«
- * Kongrelerde, sempozyumlarda ve özel fuarlardafuarlarda katılım
- * Rett sendromu ile ilgili bilgilerin yayılması
- * Profesör Stuart Cobb, Edinburgh araştırma projesine sponsorluk

Federal yönetim kurulundaki bağlantınız

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

Ebeveynler için iletişim

Birgit Lork, Stockumer Straße, 3 58453 Birleşik Devletler
T 02302 – 962 56 60 F 02302 - 962 56 69 info@rett.de

Ticari konularla ilgili iletişim

Katja Mischarin Gaswerkstraße 13 52525 Heinsberg
T 02452 – 180 99 90 - F 02452 - 180 99 99 k.mischarin@rett.de
Rett Deutschland E.V'nin bölgesel grupları var.. Üyelere daha yakın bir şekilde, düzenli bilgi ve aile toplantıları gibi yerinde daha yoğun destek sağlarlar.
Çevrenizdeki gruplar ve kişilerkişiler altında bulunabilir <https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

Tıbbi danışman

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

Büyükelçi: Leslie Malton

Patron: Erdal Keser

Dernek hesabı

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08
BIC GENODE51 KS1

Araştırma hesabı

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16
BIC GENODE51 KS1

Başka sorularınız varsa, bizimle iletişime geçmekten çekinmeyin. Mümkün olan en kısa sürede yerel bir iletişim bulmaya çalışacağız.