

Zespół Retta (polski)

Informacje na temat obrazu klinicznego, pochodzenia, diagnozy i przyczyn, a także przegląd punktów kontaktowych i finansowania.

JAKI JEST SYNDROM RETTA?

Zespół Retta jest zaburzeniem rozwojowym wywołanym mutacją genetyczną, która powoduje poważne upośledzenie umysłowe i fizyczne. Choroba dotyka prawie wyłącznie dziewcząt i została po raz pierwszy opisana w 1966 r. przez prof. Dr. Andreas Rett (†).

Wszystkie chore dzieci i dorośli wykazują zgodność w zakresie objawów klinicznych, szczególnie poprzez tak zwane stereotypy dłoni, takie jak ruchy wyciskania, mycia i ugniatania jako cechę szczególną.

Po normalnej ciąży na początku nie widać żadnych specjalnych nieprawidłowości. Dopiero później ujawniają się wewnętrzne wycofanie, ograniczenie wzrostu głowy, utrata nabytych umiejętności i umiejętności kontaktów społecznych, a także znaczne zakłócenie rozwoju języka. Wiele dzieci nie uczy się chodzić lub tylko w ograniczonym zakresie. Typowe działania niepożądane to skolioza, epilepsja i problemy z oddychaniem.

JAKI JEST SYNDROM RETTA?

Typowy zespół Retta rozwija się w kilku etapach. Po początkowo w dużej mierze niepozornym rozwoju, nie ma dalszych zmian. Powstaje zastój rozwojowy, w wyniku którego tracone są umiejętności i zainteresowanie środowiskiem.

Pomiędzy 6 a 18 miesiącem życia występuje powolne opóźnienie wzrostu, aż proces rozwojowy całkowicie się zatrzyma. Maluch ma mniejszy kontakt wzrokowy i traci zainteresowanie zabawkami. Mogą wystąpić opóźnienia w nabywaniu umiejętności motorycznych, takich jak siedzenie, czołganie się lub podciąganie. Ten stan, pierwszy etap może trwać kilka miesięcy i dłużej niż rok.

Drugi etap zwykle rozpoczyna się w wieku od 1 do 4 lat. Widoczny jest ogólny spadek rozwoju: zainteresowane dziewczęta szybko tracą zdolność mówienia i już nabytą zręczność manualną. Wzrost głowy zwalnia. Dziewczyny są zirytowane, płaczą, krzyczą i zaczynają stereotypowe ruchy rąk. Niektóre dziewczyny mają cechy autystyczne, a ich umiejętności komunikacyjne są bardzo upośledzone.

Po fazie szybkiej regresji trzeci etap zwykle rozpoczyna się między drugim a dziesiątym rokiem i trwa przez kilka lat. W tym okresie zachodzi względna stabilizacja. Dzieci odzyskują umiejętności indywidualne, zwłaszcza ich umiejętności komunikacyjne, a zainteresowanie środowiskiem ponownie

wzrasta. Umiejętności motoryczne pozostają poważnie ograniczone i często występują napady padaczkowe.

Od dziesięciu lat mówi się o późnym etapie Retta. Nacisk kładziony jest na zwiększenie zaburzeń ruchowych i problemów ortopedycznych - zwłaszcza skoliozy (skrzywienie kręgosłupa). Umiejętności poznawcze, komunikacyjne i manualne zostają zachowane i nie zmniejszają się. Oczekiwana długość życia dziewcząt Rett nie jest zasadniczo ograniczona, chociaż śmiertelność nieznacznie wzrasta.

W JAKI SPOSÓB DIAGNOSTYCZNY JEST ZESPÓŁ RETTA?

Rozpoznanie zespołu Retta znacznie utrudnia fakt, że wszystkie opisane poniżej objawy występują w bardzo różnych postaciach. Oprócz jasno określonych kryteriów diagnostycznych inne nieprawidłowości i towarzyszące im objawy są typowe dla zespołu Retta i dotyczą prawie wszystkich dzieci.

KRYTERIA DIAGNOSTYKI KLINICZNEJ

- Przeważnie normalny rozwój w ciągu pierwszych 6–18 miesięcy
- Normalny obwód głowy od urodzenia
- Często zmniejszenie wzrostu obwodu głowy między 1. a 4. rokiem życia
- Tymczasowa utrata zdolności kontaktu społecznego
- Zaburzenia rozwoju języka i umiejętności komunikacyjnych, upośledzenie umysłowe różnego stopnia
- Utrata nabytych, przydatnych funkcji dłoni między 1. a 4. rokiem życia
- Stereotyp dłoni: mycie, ugniatanie, bicie, wyrywanie ruchów
- Zaburzenie chodu

Częste działania niepożądane

- odosobnienie
- Najwyraźniej brak zainteresowania środowiskiem i innymi
- zgrzytanie zębami (bruksizm)
- Ataki śmiechu lub krzyku
- Stereotypy i powiązana apraksja

- Padaczka różnych form
- skolioza
- zaburzenia chodu (ataksja)
- problemy trawienne
- Okresy przyspieszonego i głębokiego oddychania, przerwy w oddychaniu, połykanie powietrza, nieregularne oddychanie
- ślinienie
- zaburzenia snu
- Niski wzrost, małe stopy
- Brak przepływu krwi do kończyn z zimnymi, niebieskawymi stopami i podudziami

DIAGNOSTYKA GENETYCZNA

Od 1999 r. Diagnoza zespołu Retta została potwierdzona testem genetycznym. U dzieci z typowym przebiegiem, tzw. „Klasycznym zespołem Retta”, jest to 80% do 85% pozytywnych. Nawet u dziewcząt (i bardzo rzadko chłopców), którzy nie mają lub nie mają wszystkich typowych cech, można zidentyfikować nietypowe formy i bezobjawowe nosiciele.

CO POWODUJE Syndrom RETT?

Gen odpowiedzialny za zespół Retta nazywa się MECP2. Większość dzieci z zespołem Retta znajduje mutacje (zmiany) w tym genie. Gen MECP2 jest odpowiedzialny za kontrolę wielu innych genów. Ważne jest, aby pamiętać, że diagnoza zespołu Retta jest najpierw dokonuje się na podstawie kryteriów klinicznych. U dzieci, które spełniają kryteria diagnostyczne, gen MECP2 można następnie przetestować w teście genetycznym. Jeśli wykryta zostanie mutacja, diagnoza jest pewna. Jeśli nie ma modyfikacji genetycznej, zespół Retta może być nadal obecny.

Czy można wyleczyć syndrom oszczędzania?

Jak dotąd nie ma leczenia farmakologicznego, które mogłoby wyleczyć zespół Retta. Dzięki różnorodnym środkom terapeutycznym, takim jak fizjoterapia, muzykoterapia, jazda konna, terapia zajęciowa i logopedia, można poprawić jakość życia dotkniętych nią dziewcząt i kobiet. W szczególności metoda „wspieranej komunikacji” znacznie przyczynia się do uzyskania dostępu do osób z zespołem Retta.

Nie każda forma terapii jest odpowiednia dla wszystkich. Aby uniknąć nadmiernych wymagań, wybór form terapii powinien być zawsze dostosowany do indywidualnych potrzeb.

CZY RYZYKO CHOROBY ZWIĘKSZA SIĘ Z INNYM ŻYCZENIEM DZIECI?

Zgodnie z obecnym stanem wiedzy ryzyko powtórzeń jest znacznie poniżej 0,5%. Ze względu na nieliczne przypadki rodzeństwa potwierdzone testem genetycznym istnieje minimalne, minimalne prawdopodobieństwo dla dalszych dzieci z zespołem Retta. W razie potrzeby możliwa jest diagnoza prenatalna. Należy to jednak omówić indywidualnie i szczegółowo w ramach konsultacji genetycznej.

DODATKOWE INFORMACJE I PRZEWODNIK

RETT.DE - STRONA INTERNETOWA POMOCY DLA RODZICÓW

Nasza strona internetowa www.rett.de oferuje aktualne i różnorodne opcje informacyjne: Intensywnie zajmuje się przyczynami, diagnozą i opcjami leczenia zespołu Retta, donosi o nowościach w życiu klubu oraz prezentuje indywidualne i nowe doświadczenia naukowe oraz ustalenia w obszarze porad.

INSTRUKCJA OBSŁUGI RETT SYNDROME

W podręczniku Das Rett Syndrome Kathy Hunter opracowała uzasadniony wkład naukowy w obraz kliniczny, ale także bardzo emocjonalne opisy codziennego życia dotkniętych rodzin. Na ponad 700 stronach książka zawiera zestawienie osobistych doświadczeń wraz z profesjonalnymi wynikami testów znanych ekspertów Retta. Istnieją również cenne wskazówki dotyczące wszystkich sytuacji życiowych rodziny z dziewczyną Rett. Książka jest dostępna w Elternhilfe (info@rett.de), a także w księgarniach.

MAGAZYN CZŁONKOWSKI RETTLANDII

Magazyn jest publikacją Retta Germany eV każdym wydaniu prezentuje osobiste referencje, stanowi przegląd nowych emisji oraz informacje o nadchodzących wydarzeniach, klub nowości i medycznych, terapeutycznych, prawnych i społecznych - działania.

ZOSTAŃ CZŁONKIEM

Serdecznie zapraszamy rodziców dziecka, u którego zdiagnozowano zespół Retta, do zostania członkiem Rett Deutschland e.V. Pomoc rodzicielska dla dzieci z zespołem Retta. Wspólnie dzielimy się obawami i trudnościami, słuchamy i doradzamy we wszystkich sprawach. Jako członek stowarzyszenia zostaniesz zaproszony na wszystkie spotkania w swoim regionie (na życzenie również w innych regionach) i na coroczne walne zgromadzenie. Twoje aktywne zaangażowanie jest również bardzo mile widziane. Nasz magazyn członkowski RettLand otrzymuje się dwa razy w roku.

Członkostwo jest możliwe dla rodzin od 45 euro i dla samotnych rodziców od 30 euro rocznie.

ZOSTAŃ CZŁONKIEM FINANSOWANIA

Jeśli chcesz nas wesprzeć bez rozpoznania dziecka z zespołem Retta, chętnie zaoferujemy członkostwo sponsorskie. Jako członek wspierający zostaniesz zaproszony na wszystkie spotkania w twoim regionie i na coroczne spotkanie na piśmie na żądanie. Oczywiście cieszymy się również z aktywnego zaangażowania.

Możesz zostać członkiem wspierającym od 20 € na osobę rocznie. Otrzymujesz nasz magazyn członkowski RettLand za dodatkową opłatą w wysokości 12 € rocznie.

ODDAJ I PROMUJ

Widzimy nasze główne zadanie w tym, że w celu dokonania zespołu Retta znany promowanie projektów badawczych i chorych dzieci i ich rodziców, jak najszybciej, aby pomóc.

W tym celu opracowujemy na przykład regularne kampanie informacyjne dla pediatrów i organizujemy szkolenia terapeutów trwające kilka dni. Opiekujemy się dotkniętymi rodzinami członków z kompleksową pomocą w kwestiach dotyczących punktów kontaktowych, opcji leczenia i praktycznej pomocy w radzeniu sobie z codziennym życiem.

Na naszej stronie internetowej rett.de znajdziesz dalsze szczegółowe informacje, odpowiednie formularze rejestracyjne i nasze oświadczenie o ochronie danych.

ZADANIA RETT DEUTSCHLAND EV

Za namową Prof. Dr. Pomoc rodzicielska Folker Hanefeld została założona w Getyndze w 1987 roku. Jego celem było zbliżenie rodziców, których dzieci są w równym stopniu niepełnosprawne. Pomoc rodzicielska obejmuje obecnie ponad 1700 członków z prawie 700 dziećmi i dorosłymi z zespołem Retta. Pomoc rodzicielska informuje dotknięte i zainteresowane strony o zespole Retta i promuje wymianę doświadczeń między rodzicami na różne sposoby. Ważny aspekt przeciwdziałający izolacji rodzin, który często zagraża po diagnozie.

Birgit Lork, matka córki z zespołem Retta, jest pierwszym punktem kontaktowym w naszym biurze w Witten.

DZIAŁANIA I DZIAŁANIA

- Porady od dotkniętych rodziców, lekarzy, nauczycieli, terapeutów i wszystkich osób, które mają do czynienia z zespołem Retta w życiu codziennym
- Pośrednictwo w kontaktach między dotkniętymi rodzicami
- Coroczne walne zgromadzenie z wykładami
- Weekend informacyjny dla rodzin ze świeżą diagnozą
- Weekendy rodzinne i zjazdy rodzinne w ramach grup regionalnych i stowarzyszeń krajowych
- Oferta dalszych działań szkoleniowych
- Oferuj wakacje wakacyjne
- Grupa robocza »Dorośli z zespołem Retta«
- Obecność pomocy rodziców na kongresach, sympozjach i targach handlowych
- Udostępnianie informacji o zespole Retta
- Finansowanie projektu badawczego przez prof. Stuarda Cobba, Edynburg

Twoja osoba kontaktowa w federalnym zarządzie

1. krzesło - Gabriele Kessler g.kessler@rett.de
 2. Przewodniczący - Christine Reiter Metzler, c.reiter-metzler@rett.de
- ekonom - Stilianos Brusenbach, s.brusenbach@rett.de

Osoba kontaktowa dla rodziców:

Birgit Lork Stockumer Strasse 3 58453 Witten
T 02302 - 962 56 60 F 02302 - 962 56 69 info@rett.de

Osoba kontaktowa w sprawie reklamy Zakres:

Katja Mischarin Gaswerkstrasse 13 52525 Heinsberg
T 02452 - 180 99 90 - F 02452 - 180 99 99 k.mischarin@rett.de

Grupy regionalne utworzyły się w ramach pomocy rodzicielskiej. Korzystają z przestrzennej bliskości członków, aby jeszcze bardziej intensywnie wspierać - na przykład poprzez wydarzenia informacyjne i zjazdy rodzinne - i w ten sposób wykonują bardzo cenną pracę na miejscu. Grupę w Twojej okolicy i osoby kontaktowe można znaleźć na [stronie https://www.rett.de/de/Anlaufstellen](https://www.rett.de/de/Anlaufstellen)

Doradca medyczny:

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

Ambasador: Leslie Malton **Patron:** Erdal Keser

konto Stowarzyszenia:

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

Konto Badania:

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

Jeśli masz dodatkowe pytania, skontaktuj się z nami. Postaramy się jak najszybciej skontaktować z Tobą w języku ojczystym.