

Retti sündroom on haruldane aju arengut häiriv ning rasket vaimset ja füüsilist puuet põhjustav geneetiline haigus. Hinnanguliselt mõjutab see igal aastal umbes ühte 12 000-st tüdrukust; poistel esineb seda harva.

Sündroomi kirjeldas esmakordselt Austria lastearst Andreas Rett 1966. aastal. Kuna Andreas Retti publikatsioonid olid saksakeelsed, ei saanud need ingliskeelses maailmas laiemalt tuntuks. Rootsi lastearst Bengt Hagberg avaldas 1983. aastal ingliskeelse artikli, kus ta kirjeldas 35 sarnaste sümptomitega patsienti ning nimetas sündroomi esmakirjeldaja auks Retti sündroomiks.

Sümptomid

Retti sündroomi raskusaste ning sümptomite ehk haigustunnuste avaldumise aeg võib olla erinev. Igal lapsel ei pruugi avalduda kõik sündroomile iseloomulikud haigustunnused, samuti võivad haigustunnused lapse vanemaks saades ka muutuda.

Retti sündroomil kirjeldatakse nelja haiguse staadiumi:

1. staadium: varajased tunnused

Lapse varane areng kulgeb enamasti esimesed 6 kuud tavapäraselt. Sageli just tagantjärele ilmneb, et sündroomile iseloomulikke tunnuseid on siiski avaldunud:

madal lihastoonus (ehk lihashüpotoonia)

raskused toitmisega

ebatavalised korduvad käteliigutused või jäsemete tõmblevad liigutused

kõne arengu hilinemine

motoorse arengu hilistumine: hilisem roomamine, istuma tulek, iseseisev kõnd

huvi puudumine mänguasjade vastu.

Kirjeldatud sümptomid avalduvad lapse 6–18 elukuul; periood kestab mitu kuud; sümptomid võivad kesta aasta või kauemgi. Kuna muutused arenevad aeglaselt, võib kirjeldatud esimene staadium jääda märkamata.

2. staadium „regressioon“

Iseloomulik on juba omandatud oskuste nõ unustamine. Haigustunnused ilmnevad keskmiselt 1–4 eluaastal, periood kestab 2 kuud kuni 2 aastat. Sel perioodil hakkavad lapsel kas järk-järgult või ootamatult ilmema probleemid suhtlemise ja keele, mälu, liikumise, koordineerimisega. Ilmneb autismispektrile sarnaseid tunnuseid.

Iseloomulik on:

-kaob käte sihipärase kasutamise oskus – tekivad stereotüüpsed käeliigutused – käte väänamine, plaksutamine vms. Lapsel on raske oma käsi kontrollida.

- kõrge ärrituvus, nutt, mõnikord karjumine ilma ilmse põhjuseta

-sotsiaalne tagasitõmbumine – huvi kaotamine teiste inimeste vastu ja silmside vältimine

- ebakindlus ja kohmakus kõndimisel

- uneprobleemid

- pea kasvu aeglustumine

- raskused söömisel, toidu närimisel või neelamisel ja mõnikord kõhukinnisus, mis võib põhjustada kõhuvalu

Lapsel võivad esineda kiire hingamise (hüperventilatsiooni) või aeglase hingamise perioode, sealhulgas hinge kinnihoidmist. Öhu alla neelamine põhjustab kõhupuhitust.

3. staadium: platoo faas

Võib ilmned erinevas vanuses. On kirjeldatud platoo saabumist nii 2 kui ka 10 aasta vanuses. Sageli kestab see aastaid ja paljud lapsed jäävad sellesse etappi suurema osa oma elust. Selles faasis võivad mõned varem ilmnunud haigustunnused leeveneda, näiteks ärrituvus väheneb. Lapse sotsiaalsus võib paraneda, tal võib ilmned suurem huvi inimeste ja ümbritseva vastu, paraneb tähelepanuvõime . Motorsete oskuste paranedes muutub kõndimine kindlamaks.

Lisaks võivad ilmned

-krambid, mis võivad sageda

-ebaregulaarsed hingamismustrid võivad süveneda – näiteks pinnapealne hingamine, millele järgneb kiire sügav hingamine või hinge kinnipidamine

Ka kehakaalu juurde võtmine ja säilitamine võib olla keeruline.

4. staadium: liikumise halvenemine

See staadium võib kesta aastaid või ka aastakümneid.

Iseloomulik on:

-skolioosi teke (st lülisamba kõverdumine vasakule või paremale)

-lihaste nõrkus või spastilisus (st lihaste ebanormaalne jäikus), eriti jalgades

- kõndimisvõime kadu

Sotsiaalsed oskused üldiselt 4. staadiumis ei halvene.. Stereotüüpsed ehk korduvad käteliigutused võivad väheneda ja pilgukontakt paraneda.

Krambid on sageli eluaegseks probleemiks, kuigi teismeeas ja varajases täiskasvanueas võivad nad pigem leeveneda.

Mis põhjustab Rett'i sündroomi?

Retti sündroom on geneetiline haigus, mis on põhjustatud muutusest (st pärilikkusaine DNA muutusest) *MECP2* geenis, mis asub X-kromosoomil (üks sugukromosoomidest). *MECP2* geen annab juhiseid aju arenguks vajaliku valgu tootmiseks. Geeni muutuse korral on aju närvirakkude töö häiritud.

Peaaegu kõik haigusjuhtumid (üle 99%) on uustekkelised, see tähendab, et geenimuutus ei ole päritud kummaltki vanemalt ja muutus on toimunud juhuslikult.

Retti sündroomi diagnoosimine

Diagnoosimine on aeganõudev, sest sündroom on haruldane, sümptomid ilmnevad keskmiselt 6–18 kuu vanuselt. Diagnoosimise aluseks on lapsel esinevad sümptomid, seejuures välistatakse teised võimalikud ja levinumad haigused ning geneetiline uuring.

Geneetilist uuringut kasutatakse pärilikkusaines esinevate muutuste kindlakstegemiseks. Kui *MECP2* geenis avastatakse muutus, kinnitab see Retti sündroomi diagnoosi.

Retti sündroomi ravi

Retti sündroomile ei ole hetkel põhjuslikku ravi, seega keskendub ravi sümptomite leevendamisele.

Sündroomiga lapse vanemana vajate abi ja tuge paljudelt spetsialistidelt:

-neuroloog lapse neuroloogilise seisundi hindamiseks ja jälgimiseks, epilepsia puhul ravi otsustamine ja jälgimine,

-tegevus- ja loovterapeut suhtlusoskuste arendamiseks

-füsioteraapia: tähelepanu lapse motoorikale, hoolikas tähelepanu istumisasendile (et minimeerida skolioosi tekkimise võimalust);

skolioosi tekkel ortopeedi konsultatsioon edasise taktika, sh lülisambaoperatsiooni vajaduse hindamiseks;

-kõrge kalorsusega dieet, mis aitab saavutada ja säilitada piisavat kehakaalu, vajadusel toitmisravi meeskonna konsultatsioon

-tegevusteraapia, mis aitab arendada riietumiseks, toitmiseks ja muudeks igapäevasteks tegevusteks vajalikke oskusi.

Oluline on silmas pidada, et Retti sündroomiga patsientidel on suurem oht QT-intervalli pikenedamisega seotud eluohtlike arütmiate tekkele, on soovitatav vältida QT-intervalli pikendavate ravimite (nt makroliidantibiootikumid) kasutamist.

Samuti on teada, et hipoteraapia, ujutamine, vesiravi ja muusikateraapia on kasulikud.

Prognosis

Retti sündroomiga inimesed võivad säilitada teatud käte kontrolli, kõndimis- ja suhtlemisoskuse, kuid enamik neist sõltuvad kogu elu ööpäevaringsest hooldusest. Paljud Retti sündroomiga inimesed jõuavad täiskasvanuikka. Kaasuvaist probleemidest tekkinud tüsistuste (südame rütmihäire, epilepsia, kopsupõletik) surevad mõned selle sündroomiga inimesed noores eas.

Nõuanded hooldajatele

Retti sündroomiga lapse eest hoolitsemine on vaimselt ja füüsiliselt raske. Enamik hooldajaid vajab sotsiaalset ja psühholoogilist tuge. Kliinikumi harvikaiguste keskusesse pöördudes on Teil lapsevanemana võimalik saada vastavat abi.

<https://www.nhs.uk/conditions/rett-syndrome/>