

Синдром Ретта — это психоневрологическое, наследственное, редкое генетическое заболевание, приводящее к тяжёлой умственной отсталости. По данным, ежегодно поражает примерно одну из 12 000 девочек, у мальчиков возникает редко.

Синдром был впервые описан австрийским педиатром Андреасом Реттом в 1966 году. Так как публикации Андреаса Ретта были на немецком языке, то они не стали широко известны в англоязычном мире. Шведский педиатр Бенгт Хагберг в 1983 г. опубликовал статью на английском языке, в которой описал 35 пациентов с одинаковыми симптомами и назвал синдром в честь первооткрывателя синдромом Ретта.

Симптомы

Тяжесть течения и время появления симптомов синдрома Ретта могут варьироваться. Не у каждого ребенка могут быть все симптомы, характеризующие синдром, а проявляться с возрастом.

Синдром Ретта описывает четыре стадии болезни:

Стадия 1: ранние признаки

Раннее развитие ребенка обычно проходит в первые 6 месяцев жизни. В последствии выясняется, что характерные для синдрома черты все же проявлялись ранее:

- пониженный мышечный тонус (то есть мышечная гипотония);
- трудности с приёмом пищи;
- необычные повторяющиеся движения рук или резкие движения конечностей;
- задержка развития речи;
- задержка моторного развития: позже начинает ползать, садиться, ходить самостоятельно;
- отсутствие интереса к игрушкам.

Описанные симптомы возникают в возрасте от 6 до 18 месяцев; период длится несколько месяцев; симптомы могут появляться в течении года и более.

Поскольку изменения прогрессируют медленно, данная стадия может остаться незамеченной.

Стадия 2: «быстрого регресса»

Характеризуется утрачиванием приобретенных навыков. Симптомы появляются в возрасте 1–4 лет, период длится от 2 месяцев до 2 лет. В этот период у ребенка постепенно либо внезапно возникают проблемы с приобретёнными речевыми, двигательными и предметно-ролевыми навыками.

Появляются симптомы схожие со спектром аутизма.

Характерно:

- потеря способности целенаправленно пользоваться руками - возникают стереотипные движения рук - выкручивание рук, хлопанье в ладоши и т. д. Ребенку трудно контролировать насильственное движение руками
- повышенная раздражительность, плач, иногда крик без видимой причины;
- социальная изоляция – потеря интереса к другим людям и избегание зрительного контакта;
- неуверенность и неловкость при ходьбе;
- проблемы со сном;
- замедление роста головы;
- трудности с приёмом пищи, пережёвыванием или глотанием; запор, который может вызвать боль в животе.

На этой стадии часто возникают расстройства дыхательных функций — периоды учащенного дыхания (гипервентиляция), замедленного дыхания или задержка дыхания. Заглатывание воздуха вызывает вздутие живота.

Стадия 3: фаза плато

Может возникать в любом возрасте. Описано появление плато между 2 и 10 годами. Часто это длится годами и многие дети остаются на этой стадии развития большую часть своей жизни. В этой фазе, ранее проявляющиеся симптомы могут ослабевать, например уменьшается раздражительность. Социальность ребенка может улучшиться, он может проявлять больший интерес к людям и окружающему, повышается концентрация внимания. По мере улучшения моторных навыков ходьба становится более уверенной.

Могут появиться:

- судороги, учащающиеся со временем;
- ухудшиться ритм дыхания - например, поверхностное дыхание с быстро меняющимся на глубокое или задержкой дыхания.

Также может быть затруднен набор веса и его сохранение.

Стадия 4: ухудшение подвижности

Эта стадия может длиться годы и десятилетия.

Характерно:

- возникновение сколиоза (то есть искривление позвоночника влево или вправо);
- мышечная слабость или спастичность (повышение тонуса мышц, приводящим к двигательным нарушениям), особенно в ногах;

- потеря способности ходить.

Социальные навыки обычно не ухудшаются на этой стадии. Стереотипные или повторяющиеся движения рук могут уменьшиться, а зрительный контакт улучшиться.

Судороги часто являются проблемой на всю жизнь, хотя в подростковом и юношеском возрасте могут ослабевать.

Чем обусловлен синдром Ретта?

Синдром Ретта — это генетическое заболевание, вызванное мутацией (т. е. изменение в ДНК) в гене MECP2 на X-хромосоме (одна из половых хромосом). Ген MECP2 обеспечивает управление по выработке белка для развития мозга. Когда ген изменен, работа нервных клеток мозга нарушена.

Почти все случаи (более 99%) являются нововозникшими, что означает, отсутствие генетического изменения унаследованного от кого-то из родителей т.е изменение произошло случайно.

Диагностирование синдрома Ретта

Диагностика занимает много времени, поскольку синдром встречается редко, симптомы проявляются в среднем в 6–18-месячном возрасте. Диагноз ставится на основании симптомов ребенка, исключая другие возможные, распространённые заболевания с последующим проведением генетического обследования.

Генетическое обследование используется для выявления изменений в наследственном веществе. Если в гене MECP2 выявляется мутация, то это подтверждает диагноз синдрома Ретта.

Лечение синдрома Ретта

В настоящее время не существует лечения причины возникновения синдрома Ретта, поэтому лечение направлено на облегчение симптомов.

Как родителю ребенка с синдромом вам нужна помощь и поддержка многих специалистов:

- невролог для оценки и наблюдения за неврологическим состоянием ребенка, принятия решения о лечении эпилепсии и наблюдения за лечением;
- терапевт творческий и деятельный для развития коммуникативных навыков (специалист по коррекции речи);
- физиотерапия: внимание к моторике ребенка, особое внимание к сидячему положению (чтобы свести к минимуму возможность возникновения сколиоза);
- ортопед для определения дальнейшей тактики, в том числе оценка необходимости операции на позвоночнике при возникновении сколиоза;

- высококалорийная диета, для поддержания нормального веса, при необходимости консультация специалиста по лечебному питанию;
- деятельностная терапия, помогающая развивать навыки самопомощи, как кормление и одевание и другие повседневные действия.

Важно помнить, что у пациентов с синдромом Ретта повышен риск возникновения опасной для жизни аритмии, вследствие удлинённого QT интервала, рекомендуется избегать использование лекарственных препаратов, удлиняющих QT интервал (например антибиотики-макролиды)

Также известно, что иппотерапия (метод реабилитации посредством верховой езды), плавание, водолечение и музыкальная терапия приносят много пользы.

Прогноз

Люди с синдромом Ретта могут сохранять некоторые навыки целенаправленных движений, ходьбы и общения, но большинство из них на протяжении всей жизни зависят от круглосуточного ухода. Многие люди с синдромом Ретта достигают совершеннолетия. Но, наличие сердечной аномалии –аритмия; неврологической проблемы- эпилепсия, тяжёлой инфекции - пневмония, может стать предрасполагающим фактором к внезапной смерти в молодом возрасте.

Советы опекунам

Уход за ребенком с синдромом Ретта морально и физически труден. Большинству опекунов нужна социальная и психологическая поддержка. Обратившись в клинический Центр редких заболеваний (Kliinikum harvikaiguste keskus) как родитель, вы можете получить необходимую помощь.

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