



Синдром
Ретта

Вместе поднимаемся над мечтой

ОКТАБРЬ
МЕСЯЦ ОСВЕДОМЛЕННОСТИ
О СИНДРОМЕ РЕТТА
ПО ВСЕМУ МИРУ



МАРШРУТ:

Синдром
Ретта



Маршрут семьи с ребенком с синдромом Ретта от первых признаков до старости

Составитель: Тимуца Ольга Вадимовна

Доцент кафедры «Институты гражданского общества» КИУ им. В.Г. Тимирязова, социолог, преподаватель («Семья ребенка-инвалида», «Основы проектной деятельности»), кандидат социол. наук, автор более 60 научных работ.

Руководитель АНО «Ассоциация содействия больным синдромом Ретта» (с 2011).

Член Общественной палаты республики Татарстан (с 2012).

Маршрут составлен при использовании полученного личного опыта и приобретенных знаний в рамках программы ОСОЗ фонда «Евразия» для независимых профессионалов, август-сентябрь 2018 г.

Что мы знаем сегодня о синдроме Ретта?

Синдром Ретта является неврологическим расстройством и одним из наиболее распространенных редких заболеваний у детей. Этот синдром, названный по имени впервые его описавшего австрийского педиатра Андреаса Ретта (A. Rett), в основном, встречается у девочек: его частота составляет 1:15000–20000. В настоящее время мутации в X-сцепленном гене MECP2 рассматриваются как основная причина синдрома. Обычно это спонтанная мутация и первый случай в семье.

Диагностика типичного и атипичного вариантов синдрома основана на применении клинических критериев, определении мутаций генов MECP2, CDKL5 и FOXP1. Шведский исследователь Б. Хагберг (B. Hagberg) выделил синдром в самостоятельную нозологическую единицу и сформулировал его основные диагностические признаки.

В 1999г. Х. Зогби (Huda Zoghbi, США) и её коллеги, сделали решающий прорыв, идентифицировав причастность гена Hq28 «метил CpG переплетающегося белка 2 (MECP2)» у страдающих синдромом Ретта. Так же были установлены случаи синдрома Ретта с мутациями в гене на Хр22 «CDKL5». Эти исследования синдрома на молекулярном уровне стали сильным диагностическим инструментом в помощи пациентам. Кроме этой непосредственной клинической выгоды, генетические исследования открывают новые пути для понимания недостатка умственного развития при синдроме и мыслей о новых методах первичного и вторичного предотвращения болезни.

Диагностика синдрома Ретта стала возможна не более 20 лет назад, поэтому прогноз при этой патологии остается недостаточно ясным. Некоторые пациенты погибают в детском и юношеском возрасте, обычно в результате дистрофии, осложнений, связанных с нарушением вентиляции легких вследствие сколиоза, иногда во время эпилептического статуса. Однако ряд больных достигает возраста 20-30 и более лет. Часть из них обездвижены и прикованы к инвалидным коляскам, другие имеют сохраненные двигательные функции; причем их состояние остается относительно стабильным с течением времени или даже наблюдается небольшая положительная динамика в ряде симптомов. Таким образом, характер течения синдрома Ретта широко варьирует.

Синдром Ретта: клинические и диагностические критерии

Необходимые критерии:

нормальное пренатальное и перинатальное развитие; нормальное психомоторное развитие в течении первых 6-18 месяцев жизни; нормальная окружность головы при рождении; замедление роста головы между 5 месяцами и 4 годами; потеря приобретенных навыков, движений рук в возрасте от 6 до 30 месяцев, связанные по времени с нарушением общения; глубокое повреждение речи; задержка психомоторного развития; стереотипия рук, напоминающая «мытье рук», стискивание, потирание; появление нарушения походки в возрасте 1-4 лет.

Дополнительные критерии:

дыхательные расстройства, ЭЭГ-аномалии, судороги, сколиоз, спастичность, задержка роста, гипертрофичные маленькие ступени.

Исключающие критерии:

очевидность внутриутробной задержки роста, признаки болезни накопления, оптическая атрофия, микроцефалия при рождении, доказательства перинатального приобретенного повреждения мозга; существования другого прогрессирующего неврологического заболевания, приобретенные неврологические нарушения в результате тяжелой инфекции или черепно-мозговой травмы.
(Менделевич В.Д., Тимуца О.В. Синдром Ретта: социально-психологический аспект проблем людей с редкими заболеваниями. Лекция / Неврологический вестник, Казань, 2013, - с.60-65).

В 2010 г. Консорциум экспертов из тринадцати различных стран при поддержке Международного фонда синдрома Ретта пересмотрели имеющиеся диагностические критерии заболевания, и пришли к новому консенсусу. Для диагностики типичного варианта СР при наличии регрессии нервно-психического развития достаточно четырех основных критериев:

- 1 частичная или полная потеря приобретенных целенаправленных движений рук;
- 2 частичная или полная потеря приобретенных навыков речи (экспрессивной);
- 3 аномалии походки: нарушенная походка (диспраксия) или отсутствие способности ходить;
- 4 стереотипные движения рук, такие как сжатие/сдавливание, хлопки/постукивание, сосание пальцев, моющие движения рук/автоматическое трение рук.

КЛИНИЧЕСКИЕ СТАДИИ СИНДРОМА РЕТТА:

1. Стагнация. 6-18 месяцев от рождения, длится месяцами. Приостановка развития, гипотония мышц, ослабление интереса к окружающим.
2. Ухудшение. 1-3 года. Длиться недели-месяцы. Потеря приобретенных навыков, познавательной способности, речи, умения пользоваться руками, стереотипия, нарушение контакта с окружающими. Могут начаться судороги, бессонница, приступы беспокойства. В этот период дети могут испытывать боли неизвестного происхождения.
3. Плато. От дошкольного до раннего школьного возраста, длится годами. Умственная отсталость, нарушение походки, судороги, плохая прибавка веса, улучшение эмоционального контакта.
4. Завершающая. От 5 до 25 и более лет, длится десятилетия. Снижение двигательной активности, сколиоз, мышечная атрофия, спастичность, отставание в росте, снижение частоты судорог, боли, связанные с симптоматикой заболевания (чаще связанные с проблемами кишечника).



Очень важными представляются ранняя диагностика синдрома Ретта и оказание как можно более ранней помощи таким детям. При максимально раннем выявлении возникает шанс достижения максимального эффекта в терапевтическом воздействии и в конечном результате.

ЧТО ВАЖНО ПОМНИТЬ:

- Вы вправе попросить сделать ребенку генетическое исследование, анализ, который выявит мутацию, но помните, что во всем мире диагноз синдром Ретта ставится по клинической картине;
- Вы можете настаивать на помощи от врачей с определением прогноза функционального состояния для вашего ребенка;
- У ребенка должны быть средства коммуникации, тем более, что в 95% случаев дети с синдромом Ретта не разговаривают;
- Синдром Ретта – это не болезнь, а сочетание различных симптомов. У каждого ребенка – свой «набор» симптомов. Нет друг на друга похожих детей с синдромом Ретта. Каждый ребенок развивается своими темпами.

Что нужно сделать:

- обеспечить ребенку необходимую терапию (реабилитацию). Сделать это вы можете как самостоятельно, так и оформив «Индивидуальную программу реабилитации», признав статус ребенка-инвалида с помощью Медико-социальной экспертизы;
- включить в группу сверстников. У ребенка должна быть возможность включения в коллектив сверстников и образовательная среда.
- окружить ребенка заботой, лаской и вниманием. Помните, что дети с синдромом Ретта очень ценят стабильность, им ближе родные стены, но они любят новые места и недолгие путешествия с родными.

Чего НЕ нужно делать:

- не сводите свою собственную жизнь только к решениям задач вашего ребенка с синдромом Ретта;
- перестаньте ночи на пролет перечитывать интернет в поисках информации о «чудо-лекарствах» и волшебных таблетках;
- не погружайтесь с головой в реабилитацию и коррекцию, не перегружайте себя и ребенка. Не бойтесь, что время уходит, и вы ничего не успеете;
- не игнорируйте сообщество таких же семей, общайтесь, обменивайтесь мнением и информацией.

Следуя рекомендациям врачей, внимательно наблюдайте за ребенком, чтобы быть готовым к новым вызовам:

Слабый мышечный тонус может наблюдаться с рождения, необходимо укреплять мышцы и регулярно трудиться на физиотерапии, не утомляя ребенка занятиями.

Эпилептические судороги могут манифестировать как в раннем возрасте, так и позже, например, в 4, 7 лет. С возрастом приступы могут видоизменяться, или прекращаться вообще. Лекарственную терапию назначает невролог или эпилептолог.

Нарушения дыхания на фоне общей тревожности ребенка не имеют на сегодняшний день адекватной терапии, обычно это задержка дыхания, или учащенное дыхание. В США тестируется лекарство, которое поможет контролировать дыхание у детей и взрослых с синдромом Ретта. Результаты ожидаются в 2019 году.

Деформации конечностей может начаться в раннем возрасте, важно не пропустить момент изменений костной системы, особенно ног, так как изменения можно отодвинуть на более долгий срок или предотвратить. Для этого необходимо носить специальные приспособления (тутора, лангеты, гипс). Если деформации усиливаются, их можно устранить хирургическим путем.

Сколиозы могут угрожать деформацией внутренних органов и значительно ухудшить жизнь ребенка. К 13-15 годам (иногда и раньше) обычно становится понятным, как скоро позвоночник перестанет быть основой правильного скелета, может потребоваться операция.

Проблемы желудочно-кишечного тракта могут возникнуть вследствие проблем с жеванием, глотанием, и быть причиной анорексии. Не усваивание пищи обычно корректируется установкой гастростомы в любом возрасте.

Все что нужно знать об исследованиях.

Прошлые два десятилетия исследований синдрома Ретта стимулировались животными (мышами) и исследованиями относительно нейронного переплетения, генной транскрипции, и других механизмов неврологического развития, относящихся к синдрому Ретта и ко многим другим неврологическим болезням.

Каждый вклад в эти исследования может поспособствовать продвижениям против болезни и несет также важные потенциальные продвижения для других неврологических дефектов.

Одновременно испытываются несколько разных лекарств, влияющих на симптоматику при синдроме Ретта.

Исследования последних лет смело доказывают, что девочки с синдромом Ретта могут достигнуть более высоких уровней развития в умственной области.

Хорошо спланированные процедуры, последовательно повторяемые каждый день в определенный промежуток времени, и взаимно связанные иерархически так, что каждый уровень составляет основание для следующего, могут помочь пациентам с синдромом Ретта развиваться всю жизнь.



В США в фонде поддержки исследований синдрома Ретта разработали трехлетний план действий, назвав синдром лидирующей генетической причиной инвалидности у женщин. Основные направления плана — генная терапия и реактивация гена MECP2. Эксперты научного комитета фонда утверждают, что исследования синдрома Ретта смогут открыть дверь для разработки лечения других заболеваний, таких как шизофрения, биполярные нарушения и аутизм, которыми страдают миллионы людей.

Весной 2019 года стартует третья фаза исследований, предполагающих испытания лекарства против синдрома Ретта. Об этом объявила компания в США, успешно завершившая в прошлом году вторую фазу испытаний. Эта новость означает, что испытывается лекарство, которое будет воздействовать не на отдельные симптомы заболевания, а на синдром Ретта в целом.



Терапии активности:

Терапия занятости
(трудовая, или оккупационная)

Физическая терапия (ЛФК)

Иппотерапия
(оздоровительная верховая езда)

Коммуникационная терапия
(альтернативные методы коммуникации)



Акватерапия
(бассейн, плавание)

Музыкальная терапия

Речевая терапия
(логопед)

**СОВРЕМЕННЫЕ РОДИТЕЛИ
ТАК ЖЕ РЕКОМЕНДУЮТ:**

- Поведенческую терапию
- АВА
- Томатис



Полезные места:

1. С момента обнаружения симптоматики до окончания регресса:

- Детские клинические больницы с неврологическим отделением и молекулярно-генетической лабораторией;
- Медико-социальная экспертиза.

2. Окончание регресса – дошкольный возраст:

- Реабилитационные центры;
- Специализированные детские сады / обычные дошкольные учреждения, при условии, что ребенок приходит с ассистентом.

3. Школьный возраст:

- Психолого-педагогическая комиссия;
- Школы (общеобразовательные, но с ресурсными классами, при условии, что ребенок с ассистентом; или специализированные школы);
- Реабилитационные центры;

4. Старший школьный возраст, взросление:

- Центры дневной занятости;
- Клиники речевых расстройств;
- Реабилитационные центры.

Полезные ссылки о синдроме Ретта:

Сайты:

<http://www.rettsyndrome.ru> и <http://www.Ретт.РФ> – на русском языке

<http://www.rettsyndrome.org> и <http://www.rettsyndrome.eu> – на английском языке

Книги:

1. *A Guide to Rett Syndrome (Katie's Clinic for Rett Syndrome Children's Hospital & Research Center Oakland)*, 2009.
2. *The Rett Syndrome Handbook by Kathy Hunter (International Rett Syndrome Association)*, 2007.
3. *Rett Syndrome: national best practice (RetтUK)*, 2016.
4. *Дети с синдромом Ретта / Перевод с фр., под общей редакцией Н. Ливандовской.* - М.: Тенериф, 2009.
5. *Meir Lotan & Joav Merrik Rett Syndrome: therapeutic interventions (Jerusalem, Israel)*, 2011.