



Rettův syndrom

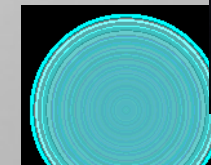
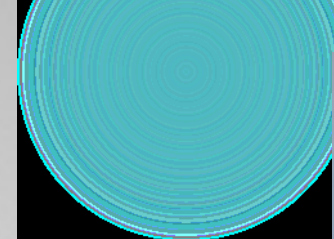
5183 JUŘICOVÁ MARKÉTA

Základní informace

- neurovývojové genetické onemocnění vázané na X chromosom, které se projevuje téměř výhradně u dívek, vyskytuje se s udávanou prevalencí 1:10 000
- Základní formy jsou typický RTT a atypický RTT

• Onemocnění probíhá v několika stadiích (velmi individuální)

- 1. stadium (6. – 18. měsíc): první příznaky, zpomalení nebo úplná zástava psychomotorického vývoje, zhoršení kontaktu s okolím
- 2. stadium (1-4. rok): psychomotorická deteriorace, poruchy řeči a používání rukou, autistické rysy
- 3. stadium (předškolní a časný školní věk): ataktická chůze, zhoršení motoriky, epileptické záchvaty, opětovaný zájem o komunikaci
- 4. stadium (po 10. roce): pohybové a ortopedické obtíže (skolióza, kyfóza) - invalidní vozík, zlepšení emocionálního kontaktu
- 5. stadium (dospívání a dospělost): psychické dozrávání a zklidnění, používání očního kontaktu



Příznaky

- ▶ Regres psychomotorického vývoje
- ▶ Dyspraxie (neschopnost účelového používání rukou) a stereotypní pohyby rukou
- ▶ Apraxie (neschopnost ovládat své tělo)
- ▶ Poruchy chůze až ztráta schopnosti chůze
- ▶ Poruchy inteligence, komunikační dysfunkce, dočasná porucha sociálních interakcí (autistické chování), močnické symptomy, zájem o intenzivní oční kontakt
- ▶ Deschová dysfunkce, gastrointestinální obtíže
- ▶ Hypotonie, spasticita, rigidita, svalová atrofie
- ▶ Abnormální spánkový rytmus
- ▶ Bruxismus (skřípání zubů), strabismus (šilhání)
- ▶ Skolióza nebo kyfóza, vyšší křehkost kostí
- ▶ Celková růstová retardace
- ▶ Často i epileptické záchvaty



Diagnostika

- ▶ Klinická diagnostika, následně genetické vyšetření (DNA diagnostika)
- ▶ Klinická diagnóza lze geneticky potvrdit pouze u 80% dívek s RTT, u zbývajících se jedná o stále neznámé mutace
- ▶ Kandidační geny jsou: MECP2 (methyl-CpG-vazební protein 2), CDKL5, FOXP1, NTNG1

Léčba

- ▶ Neexistuje účinná léčba schopná zastavit či vyléčit tento syndrom, především proto symptomatická léčba (antikonvulziva, rehabilitace, speciální výživa, léčba poruch spánku, poruch srdečního rytmu, GIT potíže...)
- ▶ Podpurná terapie - zmírnění příznaků a zlepšení zdravotního a psychického stavu
- ▶ Před 10 lety se podařilo obnovit plnou funkci genu MECP2 u pokusných mutovaných myší - stále ve výzkumu