

:: Άτυπο σύνδρομο Rett

Αριθμός Orphanet: ORPHA3095

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το άτυπο σύνδρομο Rett (άτυπο RTT) είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που διαγιγνώσκεται όταν ένα παιδί παρουσιάζει σύνδρομο τύπου Rett, αλλά δεν πληροί όλα τα διαγνωστικά κριτήρια για το τυπικό σύνδρομο Rett (κλασικό / τυπικό RTT; Δείτε αυτόν τον όρο). Με βάση αναφορών ότι έως 32% των περιπτώσεων RTT εμφανίζουν έναν άτυπο φαινότυπο, ο επιπολασμός των άτυπων RTT υπολογίζεται σε περίπου 1/45.000. Όπως και το κλασικό RTT, έτσι και το άτυπο σύνδρομο RTT επηρεάζει κυρίως κορίτσια. Άτυπες μορφές μπορεί να εμφανίζονται είτε με μια πιο ήπια ή πιο βαριά κλινική εικόνα από αυτήν που παρατηρείται σε τυπικό RTT. Έχουν οριστεί αρκετές παραλλαγές άτυπων RTT. i) Ο τύπος με πρώιμη έναρξη σπασμών (παραλλαγή Hanefeld) που χαρακτηρίζεται από επιληπτικές κρίσεις κατά τους πρώτους μήνες της ζωής με την μετέπειτα χαρακτηριστική ανάπτυξη του RTT. Συχνά προκαλείται από μεταλλάξεις στο φυλοσύνδετο γονίδιο *CDKL5* (Χρ22). Μια μετάθεση που περιλαμβάνει το γονίδιο *NTNG1* (1p13.2 - p13.1) έχει επίσης εντοπιστεί σε έναν ασθενή με σπασμούς πρώιμης έναρξης και άτυπο RTT. ii) Η συγγενής παραλλαγή (παραλλαγή Rolando) είναι η πιο σοβαρή μορφή του άτυπου RTT, με έναρξη των χαρακτηριστικών του κλασικού RTT κατά τη διάρκεια των τριών πρώτων μηνών της ζωής. Αυτή η παραλλαγή γενικά προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *FOXG1* (14q11 - q13). Ένα σύνδρομο μικροελλείμματος που αφορά την διαγραφή του διάμεσου 14q12 έχει επίσης περιγραφεί με παρόμοιο φαινότυπο, αλλά με το πρόσθετο χαρακτηριστικό της δυσμορφία του προσώπου. iii) Η «forme fruste» είναι μια ηπιότερη παραλλαγή με έναρξη κατά την παιδική ηλικία με ατελή φαινότυπο και παρατεταμένη πορεία. iv) Η μορφή της παλινδρόμησης στην όψιμη παιδική ηλικία χαρακτηρίζεται από κανονική περίμετρο κεφαλής και πιο σταδιακή και μεταγενέστερη έναρξη (τέλη της παιδικής ηλικίας) της παλινδρόμησης της ομιλίας και των κινητικών δεξιοτήτων. v) Η παραλλαγή με την διατήρηση της ομιλίας (PSD ή παραλλαγή Zappella) σηματοδοτείται από την ανάκτηση ορισμένων δεξιοτήτων λεκτικών και στην χρήση των χεριών και προκαλείται σε ορισμένες τουλάχιστον περιπτώσεις από μεταλλάξεις στο γονίδιο *MECP2* (Χq28), το οποίο είναι επίσης υπεύθυνο για την πλειοψηφία των περιπτώσεων του κλασικού RTT. Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εξέταση, χρησιμοποιώντας τα διαγνωστικά κριτήρια για το άτυπο RTT όπως είχαν αρχικά οριστεί από τον Hagberg το 1994: μια άτυπη περίπτωση πρέπει να πληρεί τουλάχιστον τρία από τα έξι βασικά κριτήρια και τουλάχιστον πέντε από τα έντεκα υποστηρικτικά κριτήρια. Η μοριακή ανάλυση επιτρέπει την επιβεβαίωση της διάγνωσης. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει το σύνδρομο Angelman, τον αυτισμό, την εγκεφαλική παράλυση, τις ενδογενείς διαταραχές του μεταβολισμού και την σοβαρή νοητική υστέρηση (βλέπε αυτούς τους όρους). Πρέπει να συστήνεται γενετική συμβουλευτική και ο προγεννητικός έλεγχος είναι διαθέσιμος για τις γυναίκες με πάσχουσα συγγενή, που μπορεί να είναι ασυμπτωματική λόγω της επιλεκτικής αδρανοποίησης του Χ. Προς το παρόν, δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για το άτυπο RTT. Η θεραπεία είναι συμπτωματική



και υποστηρικτική. Μπορεί να χρειαστούν φάρμακα για τα αναπνευστικά προβλήματα, τις διαταραχές του ύπνου (μελατονίνη), τη διέγερση (ρισπεριδόνη), την δυσκαμψία (καρβιντόπα, λεβοντόπα) και τις κινητικές δυσκολίες, καθώς και αντισπασμωδικά φάρμακα που χρησιμοποιούνται για τον έλεγχο των επιληπτικών κρίσεων. Μπορεί επίσης να απαιτηθούν φάρμακα για την αντιμετώπιση των αναγωγών. Η πορεία του άτυπου συνδρόμου Rett, όπως η ηλικία εμφάνισης και η σοβαρότητα των συμπτωμάτων ποικίλλει από παιδί σε παιδί. Παρά την ποικιλία των συμπτωμάτων, τα περισσότερα άτομα με RTT συνεχίζουν να ζουν καλά και πέρα της μέσης ηλικίας .

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Thierry BIENVENU

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2009

Μετάφραση: Μάιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

