

## :: Rettov syndróm

Orpha číslo: ORPHA778

### Prehľad

Rettov syndróm (RTT) je závažné neurovývinové ochorenie postihujúce centrálny nervový systém. RTT primárne postihuje ženy a je to jedna z najčastejších príčin závažného mentálneho postihnutia u žien. Prevalencia sa odhaduje na 1/9 000 u dievčat mladších ako 12 rokov, zatiaľ čo v celkovej populácii sa odhaduje na približne 1/30 000. Klasický RTT je charakterizovaný zjavne normálnym vývinom v prvých 6-18 mesiacoch života, po ktorom nasleduje strata získaných jemných a hrubých motorických zručností, schopnosti zaradiť sa v sociálnom kontakte a vývoj stereotypných pohybov rúk. Vo veku 25 rokov u väčšiny pacientok pozoruje skolióza. Čo sa týka progresie a závažnosti ochorenia existuje veľká variabilita a sú popísané viaceré atypické varianty ochorenia. Navyše bolo popísané množstvo mužov s fenotypom porovnateľným s tým u žien s klasickým či atypickým RTT ako aj zriedkavé prípady mužov s významnými poruchami dýchania a so závažnou encefalopatiou prejavujúcou sa v novorodeneckom veku. Napriek identifikácii mutácií v X-viazanom géne *methyl CpG-binding protein 2 (MECP2)*, vo väčšine prípadov RTT ostáva etiológia neznáma. Novšie boli u pacientov s klinickým fenotypom silne sa prekrývajúcim s RTT identifikované mutácie v ďalších dvoch génoch *cyclin-dependent kinase like 5 (CDKL5)* a *Netrin G*. Diagnostika RTT je klinická, založená na Trevathanových diagnostických kritériách, v súčasnosti revidovaných po zasadnutí skupiny odborníkov Európskej Pediatrickej Neurologickej Spoločnosti. Diferenciálna diagnostika zahŕňa autizmus a Angelmanov syndróm; kataraktu, retinopatiu a atrofiu optického nervu; anamnestické údaje o perinatálnom alebo postnatálnom poškodení mozgu; dokázanú vrodenú poruchu metabolizmu alebo neurodegeneratívne ochorenie; získané neurlogické ochorenie na podklade úrazu hlavy alebo infekcie. Ochorenie s hromadením substrátov je zvyčajne vylúčené prítomnosťou organomegálie. Keďže patogénne mutácie *MECP2* vznikajú u pacientov s RTT väčšinou ako *de novo* mutácie, riziko vzniku ochorenia pri nasledujúcich graviditách je nízke, aj keď bol zaznamenaný gonadálny mozaicizmus. Prenatálny skríning by mal byť zvažovaný v rodinách s jedincom nesúcim patogenetickú mutáciu. Manažment je najmä symptomatický, zameriava sa na zlepšenie schopností každého pacienta. Najefektívnejší je multidisciplinárny prístup (zahŕňajúci diétoterapiu, fyzioterapiu, pracovnú, rečovú a muzikoterapiu). Pozornosť by sa mala zameriavať na skoliózu a vývoj spasticity, ako aj na rozvoj efektívnych komunikačných stratégií. Psychosociálna podpora rodín je nevyhnutná. Cieľom farmakologickej liečby je zlepšenie porúch spánku, porúch dýchania, epileptických záchvatov, stereotypných pohybov a celkovej kvality života. Keďže pacienti s RTT majú zvýšené riziko vzniku život ohrozujúcich arytmií asociovaných s predĺženým QT intervalom, odporúča sa vyhýbať sa viacerým liekom. Klinický obraz sa rozvíja v štádiách počas mnohých rokov a prognóza je zlá.

Odborní recenzenti :

- Pr John CHRISTODOULOU
- Dr Sarah WILLIAMSON

Posledná úprava : November 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Michaela Bednarčíková



---

Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.

---



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)