

Το σύνδρομο Rett

Πηγή: **Rett Syndrome Association of Australia (RSAA)**

Μετάφραση: **Γκούντια Ευδοξία**, καθηγήτρια Αγγλικών.

Το Σύνδρομο Rett είναι μία περίπλοκη νευρολογική ανωμαλία. Επηρεάζει την επικοινωνία και τις κινήσεις. Συνήθως **παρουσιάζεται σε κορίτσια** και επηρεάζει τις κινήσεις του σώματος.

Το σύνδρομο Rett έχει γενετική καταγωγή. Πιθανότατα είναι η πιο κοινή γενετική αιτία βαθύτατης διανοητικής και σωματικής ανικανότητας στα κορίτσια, που συμβαίνει σε περισσότερες από 1 στις 10.000 θηλυκές γεννήσεις. Πρόσφατα ανακαλύφθηκε ότι μια μεγάλη μερίδα ατόμων με σύνδρομο Rett έχουν μια μεταβολή ή ελάττωμα στο γονίδιο MECP2 του Χ χρωμοσώματος στο Xq28.

Παρ' όλο που αρχικά τα συμπτώματα δεν είναι φανερά, το σύνδρομο Rett παρουσιάζεται από την γέννηση και φανερώνεται κατά την διάρκεια του δεύτερου έτους. Άτομα με το Σύνδρομο Rett είναι βαθύτατα και πολλαπλώς ανίκανα και τελείως εξαρτημένα σε άλλους για τις ανάγκες τους κατά την διάρκεια της ζωής τους

Γιατί ονομάζεται Σύνδρομο Rett;

Σύνδρομο είναι μία ομάδα από χαρακτηριστικά που συμβαίνουν μαζί και χαρακτηρίζουν μια ιατρική κατάσταση. Το πρότυπο των χαρακτηριστικών που συνδέονται με το σύνδρομο Rett, τα εξήγησε πρώτος ο Αυστριακός γιατρός Dr. Andreas Rett το 1966.

Πώς γίνεται η διάγνωση του συνδρόμου Rett;

Η διάγνωση του συνδρόμου γίνεται με κλινική διάγνωση - κοιτάζοντας σε νεύματα και συμπεριφορές. Σε πολλές περιπτώσεις διαβεβαιώνεται με τη διεξαγωγή γενετικού ελέγχου

Τα παρακάτω είναι τα τυπικά συμπτώματα:

- Μια μικρή περίοδο στην βρεφική ηλικία όπου το παιδί φαίνεται να κάνει κανονική ή περίπου κανονική πρόοδο.
- Μια περίοδο αδράνειας στην ανάπτυξη περίπου από το τέλος του πρώτου έτους, που διαρκεί μέχρι να αρχίσει η παλινδρόμηση.
- Μια περίοδο παλινδρόμησης όπου η ικανότητα ομιλίας και κίνησης των χεριών μειώνεται. Αυτό συμβαίνει μεταξύ εννέα και τριάντα μηνών.
- Ανάπτυξη επαναληπτικών κινήσεων στα χέρια (συστροφές, παλαμάκια, κτυπήματα των χεριών και βάζοντας τα χέρια στο στόμα) .
- Εμφάνιση δύσκαμπτης και τραχείας στάσης και βαδίσματος.
- Μια κανονική περιφέρεια κρανίου κατά τη γέννηση αλλά μια βράδυση στην ανάπτυξη του κρανίου μεταξύ των δύο μηνών και τεσσάρων χρόνων περίπου.
- Απουσία άλλης ασθένειας, συνδρόμου ή τραυματισμού για να δικαιολογήσουν τα παραπάνω συμπτώματα.

Άλλα συμπτώματα που φαίνονται συνήθως:

- Ανωμαλίες στην αναπνοή , δύσπνοια, κράτημα της αναπνοής και κατάποση αέρα.
- Επιληψία - πάνω από το 50% των ατόμων με σύνδρομο RETT βιώνουν κάποιας μορφής επιληπτικής κρίσης σε κάποια διάστημα.

- Ανωμαλία στο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα.
- Ακαμψία των μυών και σφιγμένες αρθρώσεις.
- Άστατο περπάτημα (μόνο οι μισοί από αυτούς που πάσχουν από το σύνδρομο αποκτούν ανεξάρτητη κίνηση).
- Ανάπτυξη σκολίωσης (καμπύλη του σπόνδυλου).
- Καθυστέρηση ανάπτυξης
- Ξαφνικές προσβολές ασθένειας (σπασμοί).
- Γαλαζωπά έως κόκκινα πόδια και πατούσες εξαιτίας της φτωχής κυκλοφορίας του αίματος
- Δόντια που τρίζουν και δυσκολία στην κατάποση.

Τα στάδια του συνδρόμου Rett.

Το σύνδρομο Rett εξελίσσεται σε τέσσερα στάδια.

1. Πρώιμη εκδήλωση της ασθένειας (μεταξύ 6-18 μηνών).
2. Γρήγορη καταστροφική φάση - αυτή εμφανίζεται μεταξύ ενός και τεσσάρων ετών .
3. Επίπεδο "plateau" - τα συμπτώματα δε χειροτερεύουν, ούτε η έντασή τους λιγοστεύει. Αυτό το επίπεδο μπορεί να διαρκέσει χρόνια.
4. Όψιμη χειροτέρευση της κίνησης (απώλεια της κίνησης) - αυτή ξεκινά ανάμεσα στα πέντε και εικοσιπέντε χρόνια του ασθενούς και μπορεί να κρατήσει δεκαετίες.

Πώς θα βοηθήσουμε ένα παιδί με σύνδρομο Rett.

Θεραπείες

Η θεραπεία μπορεί να βοηθήσει στην αργή εξέλιξη της απώλειας της κίνησης.

Η θεραπεία περιλαμβάνει:

- Φυσιοθεραπεία για να προφυλαχθεί ο ασθενής από προβλήματα των αρθρώσεων και να βελτιωθεί η κίνησή του.
- Κινησιοθεραπεία - θεραπεία για να βελτιωθεί η χρήση του χεριού και η σταθερότητα του σώματος.
- Μουσικοθεραπεία.
- Υδατοθεραπεία - άσκηση στο νερό.

Επικοινωνία

Τα άτομα με σύνδρομο Rett έχουν έντονη επιθυμία να επικοινωνούν. Μπορούν αν επικοινωνούν διαμέσου:

- Αγγιγμάτων
- Εικόνων και γραμμάτων
- Πινάκων λέξεων
- Χρησιμοποίησης των ματιών
- Συσκευών εξαγωγής της φωνής

Εκπαίδευση

Τα άτομα με σύνδρομο Rett παρακολουθούν όλους τους τύπους των σχολείων.

Χρειάζονται:

- Πρώιμη έκθεση σε παιχνίδια και μουσική
- Δραστηριότητες κατάλληλες με την ηλικία τους
- Σχολικό περιβάλλον που προσφέρει ιδιαίτερα κίνητρα

Links

www.rettsyndrome.org/
<http://www.rettsyndrome.org.uk/>
<http://www.general.uwa.edu.au/u/hleonard/>