

Sindrom Rett

Ostali nazivi uključuju: RTT

Pregled

Sindrom Rett se pojavljuje u ranom djetinjstvu. Uobičajeno je iznenadno nazadovanje (regresija) unutar nekoliko dana ili tjedana. Klinički kriteriji uključuju prisutnost nazadovanja vještina ruku, stečenog govora, te potom razvoj stereotipnih pokreta ruku i abnormalnosti hoda. Učestale pridružene poteškoće obuhvaćaju: gastrointestinalne poteškoće, respiratornu disfunkciju poput hiperventilacije, zadržavanje daha i apneje, poremećaje spavanja, zakrivljenost kralježnice i epilepsiju. Prisutan je širok raspon u stopi uznapredovanja bolesti i ozbiljnosti. Oboljeli dožive srednju ili stariju dob.

Incidencija i prevalencija

Prevalencija iznosi 1 na 10 000 živorođene djece ženskog spola. Sindrom Rett je često smrtonosan u ranoj dobi kod dječaka, no određen broj ipak preživi s prisutnim različitim fenotipovima od kojih neki slijede tijek bolesti sindroma Rett.

Etiologija

Kod više od 95% klasičnih slučajeva sindroma Rett prisutne su patogene varijante na X vezanom genu metil CpG veznom proteinu 2 (MECP2; Xq28).

Dijagnoza

Klinička dijagnoza sindroma Rett se temelji na konsenzus kliničkim kriterijima što uključuje jedan potreban kriterij npr. prisutnost nazadovanja (regresije) i 4 apsolutno nužna kriterija za dijagnosticiranje tipičnog sindroma Rett. Nužni kriteriji obuhvaćaju: djelomičan ili potpun gubitak stečenih svrhovitih vještina ruku, djelomičan ili potpun gubitak stečenog govora, abnormalnosti hoda i stereotipne pokrete ruku. Genskim testiranjem se potvrđuju patogene varijante na MECP2 genu kod 95-97% oboljelih s tipičnim sindromom Rett, ali pozitivan test nije apsolutno potreban za postavljanje dijagnoze.

Dob početka bolesti

Prvi simptomi se pojavljuju između 12 i 18 mjeseci starosti, no mogu biti prisutni i ranije ili kasnije.

Vrste epileptičnih napadaja na početku pojave bolesti

Skoro sve vrste epileptičnih napadaja su opisane u oboljelih od sindroma Rett, no najučestaliji su žarišni napadaji, atipični absansi, tonički i generalizirani toničko-klonički napadaji. Vrlo su tipični i učestali ne-epileptični događaji koji se mogu zamijeniti za epileptični napadaj.

Kako se vrste epileptičnih napadaja mijenjaju tijekom vremena?

Oboljeli od sindroma Rett mogu imati prisutne različite vrste epileptičnih napadaja za vrijeme njihovog razvoja.

EEG značajke

Pozadinska aktivnost je uglavnom sporija u usporedbi s pozadinskom aktivnosti koja je normalna za razvojnu dob. Paroksizmalne aktivnosti su često primijećene u frontalnim i temporalnim regijama s tendencijom širenja u obje hemisfere. Ritmička *theta* aktivnost se može uočiti u centralnim regijama. Promjene često mogu napredovati do promjena u snu nalik na električni epileptični status za vrijeme spavanja.

Liječenje

Pojedincima sa sindrom Rett mogu se prepisati antikonvulzivni lijekovi na temelju vrste prisutnih epileptičnih napadaja.

Komorbiditeti – pridružene poteškoće

Oboljeli od sindroma Rett mogu imati nekoliko pridruženih poteškoća poput: skolioze, poremećaja mišićnog tonusa, respiratornih poteškoća, gastrointestinalne disfunkcije, poremećaja spavanja, promjena autonomnog živčanog sustava i nutritivnih nedostataka. Štoviše, oboljeli imaju povećan rizik od životno ugrožavajućih aritmija povezanih s produljenim QT intervalom. Stoga se preporučuje izbjegavanje niza lijekova.

Individualni protokol za hitna stanja

Protokol za hitna stanja nije specifičan za bolest već je specifičan za pojedinca.

Procjena utjecaja napadaja, lijekova i komorbiditeta na:

Kod nekih pojedinaca, epileptični napadaji mogu biti farmakorezistentni, te će možda biti potrebno korištenje više antikonvulzivnih lijekova. Kako mnogi antikonvulzivni lijekovi imaju negativan utjecaj na zdravlje kostiju, potrebno je redovito praćenje.

Pružiti oboljelom i roditeljima/skrbnicima informacije o:

- Epilepsiji
- Rizicima produljenog QT intervala
- Liječenju epileptičnih napadaja
- Mogućnostima liječenja



Klinika za pedijatriju
115 godina

EpiRI • Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za epilepsije i konvulzivne bolesti razvojne dobi
Zavod za dječju neurologiju i epilepsiju • Klinika za pedijatriju • KBC Rijeka
Sveučilište u Rijeci • Medicinski fakultet



Autori: Rett Syndrome Europe, Dr. Aglaia Vignoli (San Paolo Hospital), s doprinosom ERN ITHACA

Pregledao i validirao: Dr Daniel E Lumsden (Evelina Childrens's hospital).

Prijevod su pripremili: Dravet sindrom Hrvatska, Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za epilepsije i konvulzivne bolesti razvojne dobi KBC Rijeka, KBC Sestre Milosrdnice i Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za epilepsiju KBC Zagreb.

Podrška Europske komisije u pripremi ovog dokumenta ne predstavlja odobranje sadržaja koji odražava samo autorove stavove, a Komisija se ne može smatrati odgovornom za bilo kakvu upotrebu informacija sadržanih u dokumentu.



Co-funded by the European Union



Sindrom Rett

Ostali nazivi uključuju: RTT

Pregled

Sindrom Rett se pojavljuje u ranom djetinjstvu. Klinički kriteriji uključuju prisutnost nazadovanja vještina ruku, stečenog govora, te potom razvoj stereotipnih pokreta ruku i abnormalnosti hoda. Učestale pridružene poteškoće obuhvaćaju: gastrointestinalne poteškoće, respiratornu disfunkciju poput hiperventilacije, zadržavanja daha i apneje, poremećaje spavanja, zakrivljenost kralježnice i epilepsiju. Prisutan je širok raspon u stopi uznapredovanja bolesti i ozbiljnosti. Oboljeli dožive srednju ili stariju dob. Prevalencija iznosi 1 na 10 000 živorođene djece ženskog spola.

Što uzrokuje sindrom Rett?

Kod više od 95% klasičnih slučajeva sindroma Rett prisutne su patogene varijante na X vezanom genu metil CpG veznom proteinu 2 (MECP2; Xq28).

Kada se pojavljuju prvi simptomi?

Općenito, djevojčice sa sindromom Rett se naizgled razvijaju normalno za vrijeme prvih 6-18 mjeseci života. Nakon toga slijedi stagnacija u razvoju praćena brzim nazadovanjem (u nekoliko dana do tjedana), a većinom su zahvaćene vještine ruku. Za vrijeme razdoblja nazadovanja, ponavljajući, stereotipni pokreti ruku prevladavaju i zamjenjuju svrhovite pokrete.

Koje se vrste epileptičnih napadaja pojavljuju kod sindroma Rett?

Skoro sve vrste epileptičnih napadaja su opisane u oboljelih od sindroma Rett, no najučestaliji su žarišni napadaji, atipični apsansi, tonički i generalizirani toničko-klonički napadaji. Vrlo su učestali ne-epileptični događaji koji se mogu zamijeniti za epileptični napadaj i teško ih je razlikovati. Također, epileptični napadaji nisu prisutni kod sve djece sa sindromom Rett.

Je li sindrom Rett povezan s drugim epileptičnim sindromima?

Nijedan specifičan epileptični sindrom se ne može identificirati kod klasičnog sindroma Rett.

Koliko su učestali epileptični napadaji kod oboljelih od sindroma Rett?

Prisutne su velike razlike u učestalosti epileptičnih napadaja kod oboljelih od sindroma Rett. Neke djevojčice imaju epileptične napadaje svakodnevno dok neke imaju jedan godišnje.

Kako se epileptični napadaji mijenjaju tijekom vremena?

Oboljeli od sindroma Rett mogu imati prisutne različite vrste epileptičnih

napadaja tijekom njihovog razvoja.

Koji se drugi poremećaji, osim epilepsije, pojavljuju kod oboljelih od sindroma Rett?

Oboljeli od sindroma Rett mogu imati nekoliko pridruženih poteškoća poput: skolioze, poremećaja mišićnog tonusa, respiratornih poteškoća, gastrointestinalne disfunkcije, poremećaja spavanja, promjena autonomnog živčanog sustava i nutritivnih nedostataka.

Koje su mogućnosti liječenja sindroma Rett?

Trenutno su mogućnosti liječenja ograničene na simptomatsko liječenje.

Koje su vrste operacija dostupne?

Oboljeli od sindroma Rett nemaju cerebralne malformacije stoga nisu kandidati za kirurško liječenje epilepsije. Kod nekih oboljelih se stimulacija vagusnog živca (VNS, engl. *Vagus Nerve Stimulation*) pokazala korisnom.

Što je protokol za hitna stanja?

Protokol za hitna stanja tj. epileptične napadaje kod sindroma Rett obuhvaća jednake stavke kao i protokoli koji se koriste za ostale oboljele od epilepsije, s tim da je intervencija s benzodiazepinima prvi izbor.

Što mogu pitati svog liječnika ili medicinsku sestru specijaliziranu za epilepsije?

Epileptični napadaji se mogu kontrolirati antikonvulzivnim lijekovima. U slučaju farmakorezistentnih napadaja, može se prepisati kombinacija više antikonvulzivnih lijekova, prema dobi oboljelog i vrstama epileptičnih napadaja.

Tko bi trebao biti dio liječničkog tima?

Liječenje sindroma Rett zahtijeva multidisciplinarni pristup, stoga u timu trebaju biti obuhvaćeni specijalisti za sve moguće zdravstvene aspekte sindroma (npr. neurolog, pedijatar, logoped, fizioterapeut, ortoped...)

Udruga oboljelih

Rett Syndrome Europe

<https://www.rettsyndrome.eu/>



Za podršku oboljelima i obitelji obratite se na:

Dravet sindrom Hrvatska

www.dravet-sindrom-hrvatska.hr/ / info@dravet-sindrom-hrvatska.hr

