

ЧТО ЭТО?

Синдром Ретта – редкое генетическое заболевание, характеризующееся прогрессирующим расстройством центральной нервной системы, регрессом (потерей) ранее приобретенных навыков и множественными нарушениями движения и умственных способностей. Люди с синдромом Ретта нуждаются в постоянном уходе и поддержке окружающих в течение всей жизни.

ПРИЧИНЫ

К заболеванию приводят мутации в гене **MECP2**, расположенном на X-хромосоме. Белок MECP2 присутствует в большом количестве в нейронах и влияет на работу ЦНС. Синдрому подвержены в основном **только девочки**, у мальчиков он встречается крайне редко. Более 99% описанных случаев синдрома спорадические.



Частота синдрома составляет примерно один случай на 10 000 – 12 000 девочек.

В России официально диагностировано примерно **400-500** случаев синдрома Ретта. Если опираться на статистику и зарубежные исследования, то в России должно быть около **3000** больных.

ОСНОВНЫЕ СИМПТОМЫ

Первые симптомы заболевания появляются в возрасте 4 - 30 месяцев, а до этого возраста развитие практически не отличается от нормы: может отмечаться лишь **слабый мышечный тонус** и **чрезмерное спокойствие ребенка**.



Регресс навыков

Частичная или полная **потеря целенаправленного движения рук**, частичная или полная **потеря речи**.



Аномалии походки

Нарушение походки и равновесия, ходьба «на широкой базе» или отсутствие способности ходить.



Стереотипии

Повторяющиеся (**стереотипные**) **движения руками**: моющие, потирающие движения, хлопки, постукивание, сжатие, руки во рту, сжимание, сплетение пальцев, хватание одежды и волос.

Сопутствующие расстройства:

Эпилепсия, апноэ, гипервентиляция, аэрофагия, бруксизм, нарушение сна, запоры, нарушение жевания и глотания, рефлюкс, задержка роста, дефицит массы тела, приобретённая микроцефалия, сколиоз, кифоз, деформация конечностей, холодные кисти/стопы, беспричинный смех или плач, непостоянное косоглазие, ослабленная реакция на боль.

Атипичная форма:

Может встречаться более легкая, даже **стёртая форма синдрома**. В этом случае регресс навыков наступает позже или менее выражен, симптомы проявляются слабее и не все, и ребенок может владеть речью.