

Трудности повседневной жизни людей с синдромом Ретта и подходы к их решению

Доц. д-р Гамзе ТЕМИЗ

Международная конференция по синдрому Ретта, 11–12 октября 2025 г.

Определение синдрома Ретта

Синдром Ретта — это генетически обусловленное нарушение нейроразвития, которое чаще всего встречается у девочек.

Этот синдром проявляется у детей, которые в первые 6–18 месяцев жизни развивались normally, но в последующие месяцы демонстрируют заметное ухудшение моторных навыков и коммуникативных способностей.

Основная причина синдрома — мутация в гене MECP2, расположенному на X-хромосоме.

Клинические особенности

Синдром Ретта проходит через четыре стадии:

1. **Стадия I (скрытая стадия)**: наблюдаются лёгкие задержки в развитии.
2. **Стадия II (стадия быстрой регрессии)**: происходит потеря навыков мелкой моторики, снижение речевых способностей и появляются повторяющиеся движения рук.
3. **Стадия III (стадия плато)**: моторные нарушения стабилизируются, возможны частичные улучшения в социальном взаимодействии.
4. **Стадия IV (поздняя моторная регрессия)**: проявляются ригидность мышц, сколиоз и ограничение подвижности.

1,2,3

Эпидемиологическая информация

- Синдром Ретта встречается примерно у 1 из 10 000–15 000 живорождённых детей.
- Более 95% случаев диагностируются у девочек.
- У мальчиков заболевание встречается крайне редко.

Таблица с ключевыми данными:

Критерий	Информация
-----------------	-------------------

Частота встречаемости 1 случай на 10 000–15 000 родов

Распределение по полу 95% — девочки

Критерий	Информация
Генетическая причина	Мутация гена MECP2
Осложнения	Эпилепсия, сколиоз, нарушения сна

Международная конференция по синдрому Ретта, 11–12 октября 2025 г.

Цель этого доклада — всесторонне рассмотреть физические, когнитивные, социальные и эмоциональные трудности, с которыми сталкиваются люди с синдромом Ретта в повседневной жизни, а также представить научно обоснованные подходы к решению этих проблем. Кроме того, будут приведены примеры методов, применяемых при других нарушениях нейроразвития, и подчёркнута важность мультидисциплинарной поддержки.

Трудности в повседневной жизни

1. Ухудшение моторных навыков:

- нарушения мышечного тонуса;
- проблемы с равновесием и ходьбой;
- потеря навыков работы руками, что приводит к зависимости в базовых действиях (удержание предметов, приём пищи).

2. Трудности в общении:

- утрата способности говорить или полное отсутствие развития речи;
- способность устанавливать зрительный контакт, как правило, сохраняется — это важный инструмент общения.

4,5,6

Поведенческие трудности:

- нарушения сна, приступы внезапного плача, скрежетание зубами, нерегулярное дыхание;
- эти поведенческие проявления имеют неврологическую основу и происходят вне контроля человека.

Сенсорная чувствительность:

- повышенная чувствительность к громким звукам, яркому свету или прикосновениям;
- сенсорная перегрузка может приводить к беспокойству и тревожности.

Зависимость в самообслуживании:

- полная зависимость в базовых потребностях: пользовании туалетом, приёме пищи, одевании;

- ограничения в участии в повседневных активностях.

Медицинские осложнения:

- эпилептические приступы, сколиоз, остеопороз, проблемы с желудочно-кишечным трактом, задержка роста;
- эти состояния напрямую влияют на общее состояние здоровья и качество жизни человека.

Альтернативные системы коммуникации:

- устройства для отслеживания движений глаз позволяют человеку делать выбор с помощью движений глаз;
- коммуникационные панели с изображениями (PECS) упрощают выражение основных потребностей;
- приложения на планшетах и кнопки с голосовым воспроизведением помогают человеку взаимодействовать с окружающими;
- эти системы поддерживают социальное взаимодействие и самостоятельность людей, не способных говорить;
- аналогичные системы успешно применяются у людей с синдромом Ангельмана и расстройствами аутистического спектра.

Международная конференция по синдрому Ретта, 11–12 октября 2025 г.

7,8,9

Сенсорная интеграционная терапия

- Используются специальные упражнения и игры для регулирования сенсорной чувствительности.
- Применяются инструменты, позволяющие контролируемо подвергать человека сенсорным воздействиям: качели, текстурированные поверхности, водная терапия и другие.
- Эти терапии помогают снизить сенсорную перегрузку и предотвратить поведенческие кризисы.
- Широко применяются при таких нарушениях, как аутизм и церебральный паралич.

Эрготерапия

- Разрабатываются индивидуальные программы, направленные на повышение участия человека в повседневных активностях.
- Развивается зрительно-моторная координация, мелкая моторика и концентрация внимания.
- Социальные навыки поддерживаются с помощью игровых занятий.
- Подобные методы успешно используются для людей с нарушениями координационного развития.

Физиотерапия и двигательная терапия

- Цели: нормализация мышечного тонуса, развитие равновесия и координации.
- Обеспечивается управление такими физическими осложнениями, как сколиоз и остеопороз.
- Двигательные способности улучшаются с помощью дополнительных методов, таких как гидротерапия и гипотерапия.
- Эффективна при синдроме Ретта, церебральном параличе, синдроме Дауна и других состояниях.

Международная конференция по синдрому Ретта, 11–12 октября 2025 г.

10,11,12

Психосоциальная поддержка и обучение семьи

Обучение семьи:

- членам семьи предоставляется информация о природе синдрома Ретта, методах управления кризисными ситуациями и техниках коммуникации;
- оказывается руководство по навыкам ежедневного ухода, поведенческим подходам и эмоциональной поддержке.

Психологическая поддержка:

- предлагаются индивидуальные и групповые терапии для членов семьи;
- проводятся занятия, направленные на борьбу с синдромом эмоционального выгорания, переживанием утраты и навыками преодоления стресса.

Международная конференция по синдрому Ретта, 11–12 октября 2025 г.

Сеть социальной поддержки:

- социальная поддержка обеспечивается через семейные группы, онлайн-сообщества и местные благотворительные организации;
- международные фонды (IRSF, Rett Syndrome Europe) предоставляют ресурсы, обучение и консультационные услуги.

Международная конференция по синдрому Ретта, 11–12 октября 2025 г.

Медицинские вмешательства:

Управление эпилепсией:

- цель — контроль приступов с помощью противосудорожных препаратов;
- мониторинг неврологической активности с помощью ЭЭГ (электроэнцефалографии).

Регуляторы настроения:

- антидепрессанты и анксиолитики применяются для контроля эмоциональных колебаний и тревожности;
- медикаментозное лечение должно проводиться совместно с психотерапией.

Генетические и экспериментальные методы лечения:

- продолжаются исследования генной терапии, направленной на активацию гена MECP2;
- клинические исследования молекул, таких как окситоцин и IGF-1, показывают многообещающие результаты.

13,14,15

Дополнительные терапии

Музыкальная терапия:

- с помощью ритма и мелодии поддерживаются моторные навыки, внимание и социальное взаимодействие;
- групповые музыкальные занятия способствуют усилению эмоциональной выразительности человека.

Арт-терапия:

- творческие занятия (рисование, лепка, коллажи) стимулируют самовыражение человека;
- способствуют эмоциональному расслаблению и развитию уверенности в себе.

Терапия с использованием животных:

- **иппотерапия (терапия с лошадьми)** — способствует развитию равновесия и координации;
- **терапия с собаками** — облегчает социальное взаимодействие и управление стрессом.

Реабилитация с использованием технологий

Виртуальная реальность (VR):

- используются специально разработанные сценарии VR для развития сенсорных и моторных навыков;
- создаётся безопасная среда для приобретения человеком нового опыта.

Системы ходьбы с роботизированной поддержкой:

- роботизированные тренажёры применяются для поддержки навыков ходьбы;
- цель — развитие мышечной силы и равновесия.

Умные домашние системы:

- автоматическое управление освещением, звуком и температурой для контроля сенсорной чувствительности;
- голосовые системы управления повышают самостоятельность человека.

Итоги и рекомендации

Общая оценка:

- синдром Ретта — это нарушение нейроразвития, требующее всесторонней поддержки на протяжении всей жизни;
- трудности, с которыми сталкиваются люди с синдромом Ретта, затрагивают не только физические аспекты, но и когнитивные, социальные и эмоциональные сферы.

Стратегии вмешательства:

- **ранняя диагностика** критически важна для раскрытия потенциала развития человека;
- **мультидисциплинарный подход** обеспечивает комплексную поддержку всех потребностей человека;
- **альтернативные методы коммуникации** способствуют улучшению взаимодействия человека с окружающим миром и повышению его самостоятельности.

Международная конференция по синдрому Ретта, 11–12 октября 2025 г.

16,17,18

1. Общественная вовлечённость и осведомлённость

- Просвещение семей, педагогов и медицинских специалистов напрямую влияет на качество жизни человека.
- Повышение осведомлённости в обществе, предотвращение социальной изоляции и создание инклюзивных пространств имеют большое значение.

Международная конференция по синдрому Ретта, 11–12 октября 2025 г.

2. Перспективы на будущее

- Исследования на генетическом и молекулярном уровнях открывают новые перспективы в лечении синдрома Ретта.
- Реабилитационные технологии и коммуникационные системы на основе искусственного интеллекта становятся мощными инструментами, позволяющими людям вести более самостоятельный образ жизни.

Международная конференция по синдрому Ретта, 11–12 октября 2025 г.

3. Источники

- **Bricker, K. & Vaughn, B.V. (2024).** «Синдром Ретта: обзор клинических проявлений и терапевтических подходов». *Frontiers in Sleep*, том 3. Комплексное исследование нарушений сна, эпилепсии и задержки развития.
- **Ali, N.E. et al. (2025).** «Синдром Ретта: достижения в понимании функции MeCP2, потенциальные генные терапии и последствия для общественного здравоохранения». *Molecular Biology Reports*, том 52. — Генная терапия на основе AAV и системные эффекты MeCP2.
- **Mohammed, H.E. et al. (2024).** «Является ли трофинетид будущим лечением синдрома Ретта? Комплексивный систематический обзор и мета-анализ». *BMC Medicine*, том 22. — Мета-анализ клинической эффективности и безопасности трофинетида.
- **Neul, J.L. et al. (2010).** «Синдром Ретта: пересмотренные диагностические критерии и номенклатура». *Annals of Neurology*, 68(6), 944–950. — Обновлённые диагностические критерии.
- **Guy, J. et al. (2007).** «Обратное развитие неврологических дефектов у мышной модели синдрома Ретта». *Science*, 315(5810), 1143–1147. — Пионерские исследования на животных.
- **Международные источники:**
 - Международный фонд исследований синдрома Ретта (IRSF);
 - Трастовый фонд исследований синдрома Ретта (RSRT);
 - Европейская ассоциация синдрома Ретта (Rett Syndrome Europe).
- **Научные базы данных:** PubMed и ScienceDirect (актуальные академические статьи).

19,20,21

Благодарим за участие

- Ваша заинтересованность в том, чтобы лучше понимать и поддерживать жизнь людей с синдромом Ретта, очень ценна для нас.
- Я надеюсь, что эта презентация внесёт вклад в повышение осведомлённости и распространение инклюзивных подходов.
- Благодарю вас за вопросы и предложения.

22