

Rettův syndrom

Rettův syndrom je geneticky podmíněné neurovývojové onemocnění, které je způsobené mutací genu *MECP2* na chromozomu X. Vyskytuje se téměř výhradně u **dívek**; výskyt u chlapců je velmi vzácný. Předpokládalo se, že chlapci s mutací v tomto genu umírají ještě před narozením. Nové studie ukazují, že tito chlapci mohou přežívat a pak se u nich vyskytují závažnější příznaky, dříve než u dívek. ^[1]

Fenotyp této klasické formy Rettova syndromu se částečně překrývá s dalšími diagnózami (obecné označení "Rett-like phenotype"). Ty byly v minulosti popisovány přímo jako varianty Rettova syndromu, dnes jsou ale již označovány jako samostatné diagnózy. Jsou to například neurovývojová onemocnění způsobená mutacemi v genech *CDKL5* či *FOXG1* (**CDKL5 deficit** či **FOXG1 syndrom**)^{[2][3]}.

Syndrom byl poprvé popsán v roce 1966 rakouským pediatrem Andreasem Rettem.

Příznaky Rettova syndromu

- **regres psychomotorického vývoje** – mezi 6. až 18. měsícem věku,
- **dyspraxie** (neschopnost účelného používání rukou), stereotypní pohyby rukou – mytí, tleskání, ždímání, vkládání do úst, manipulace s prsty,
- **apraxie**,
- **nejistá chůze** – neobratná, loutkovitá; ztráta dovednosti chůze,
- **poruchy inteligence**,
- **komunikační dysfunkce**, regres vývoje řeči, až úplná ztráta řeči,
- **dechové dysfunkce** – v důsledku nedostatečného vývoje dechového centra,
- **hypotonie**,
- **gastrointestinální potíže** – problémy se žvýkáním, polykáním, reflux, zácpa,
- **bruxismus** (skřípání zubů), strabismus,
- **celková růstová retardace**,
- **epileptické záchvaty**,
- **emoční symptomy** – neklid, nespokojenost, časté výkyvy nálad, náhlý pláč,
- **poruchy spánku**.

Stadia Rettova syndromu

Onemocnění je u každé z dívek velmi individuální. Syndrom se vyskytuje v různých stupních závažnosti, které jsou dány podle typu mutace, fenotypu a dalších faktorů.

Stadium	Příznaky
1. stadium: mezi 6. až 18. měsícem	Zpomaluje se psychomotorický vývoj, snižuje se zrakový kontakt, bez zájmu o hračky, celkově zhoršený kontakt s okolím.
2. stadium: mezi 1. až 4. rokem	Rychlejší a výraznější prohlubování poruch psychomotorického vývoje. V krátké době ztrácí řečové schopnosti a funkční používání rukou, také se zpomaluje růst hlavy. Objevují se příznaky demence s autistickými rysy. Ztrácí se zájem o sociální kontakt, jsou podráždění a nespokojení.
3. stadium: období předškolního věku	Dominuje ataktická chůze, nemusí ani začít chodit. Zhoršení motoriky, velmi časté epileptické záchvaty. Autistické rysy většinou ustupují a může být opětovný zájem o komunikaci, snaha o oční kontakt.
4. stadium: po 10. roce	Těžké pohybové a ortopedické potíže, (skolióza, kyfóza). Většina dívek je v tomto období už připoutána na invalidní vozík. Dochází ke zlepšení emocionálního kontaktu.
5. stadium: dospívání a dospělost	Psychicky dozrávají, zlepšují se jejich sociální citění. Používání očního kontaktu je jejich silnou stránkou. Dožívají se obvykle kolem 40 až 50 let.

Rettův syndrom



15ti letá dívka s Rettovým syndromem

Klinický obraz regres psychomotorického vývoje (mezi 6. až 18. měsícem věku), dyspraxie, apraxie, poruchy chůze, poruchy inteligence, komunikační dysfunkce, poruchy sociální interakce, GIT potíže, epilepsie

Příčina mutace genu *MECP2* na chromozomu X

Diagnostika klinická diagnóza, genetické vyšetření

Klasifikace a odkazy

MKN-10 F84.2 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/F84.2>)

MeSH ID D015518 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D015518>)

OMIM 312750 (<https://omim.org/entry/312750>)

orphanet ORPHA778 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=91)

Diagnostika Rettova syndromu

Nejprve se stanoví klinická diagnóza, následně se provede genetické vyšetření. Geneticky se klinická diagnóza potvrdí u necelých 80 % dívek s klinicky stanoveným syndromem.

Kritéria MKN-10 pro Rettův syndrom
A. Prenatální a perinatální vývoj je zdánlivě normální, zdánlivě normální psychomotorický vývoj prvních pět měsíců, normální obvod hlavy při narození.
B. Zpomalení růstu hlavy mezi pěti měsíci a čtyřmi lety, ztráta funkčních manuálních dovedností mezi pěti a třiceti měsíci a zároveň komunikační dysfunkce, zhoršení sociální interakce, nestabilní chůze a pohyby trupu.
C. Těžké postižení řeči, těžká psychomotorická retardace.
D. Stereotypní pohyby rukou kolem střední osy v době, kdy se objeví ztráta funkčních manuálních dovedností.

Léčba Rettova syndromu

V současné době neexistuje léčba, která by tento syndrom uměla zastavit nebo vyléčit. Využívá se podpůrné terapie pro zmírnění příznaků syndromu. Důležitý je multidisciplinární přístup.

Symptomatická terapie zahrnuje:

- řešení gastrointestinálních obtíží – reflux, zácpa, nutriční podpora,
- léčba skoliózy,
- zlepšování komunikačních dovedností,
- léčba poruch spánku,
- SSRI,
- antipsychotika,
- a další.

Odkazy

Související články

- Transkripční faktory
- Pervazivní vývojové poruchy

Použitá literatura

- SADLER, T.W. *Langman's Medical Embryology*. 10. vydání. vydavatel, 2006. 385 s. ISBN 978-0-7817-9485-5.
- MUNTAU, Ania. *Pediatric*. 2. vydání. Praha : Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4588-6.
- RABOCH, Jiří, a Pavel, PAVLOVSKÝ. *Psychiatrie*. 1.. vydání. Karolinum Press, 2013. 468 s. ISBN 9788024619859.
- HORT, Vladimír,. *Dětská a adolescentní psychiatrie*. 2.. vydání. Portál, 2008. 492 s. ISBN 9788073674045.

Reference

1. Telethon Institute for Child Health Research. *Rett syndrome can strike males* [online]. ©2006. [cit. 2018-06-26]. <<https://www.sciencedaily.com/releases/2006/08/060812090802.htm>>.
2. HECTOR, Ralph D, Vera M KALSCHUEER a Friederike HENNIG, et al. variants: Improving our understanding of a rare neurologic disorder. *Neurol Genet* [online]. 2017, vol. 3, no. 6, s. e200, dostupné také z <<https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000200>>. ISSN 2376-7839.
3. VEGAS, Nancy, Mara CAVALLIN a Camille MAILLARD, et al. Delineating syndrome: From congenital microcephaly to hyperkinetic encephalopathy. *Neurol Genet* [online]. 2018, vol. 4, no. 6, s. e281, dostupné také z <<https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000281>>. ISSN 2376-7839.