



## ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT

Το σύνδρομο Rett είναι πάθηση μικρών κοριτσιών και έχει συχνότητα ένα σε περίπου 10,000 κορίτσια. Περιγράφηκε από τον Rett το 1966 και γι' αυτό φέρει το ονομά του. Πρόκειται για μια εγκεφαλοπάθεια με κύριο στοιχείο την ψυχοκινητική καθυστέρηση. Από δεκαετίας έχει ανακαλυφθεί ο αιτιολογικός παράγοντας: το γονίδιο MeCP2, που βρίσκεται στο χρωματόσωμα Xq28, έχει κάποια διαταραχή. Έχουν καταγραφεί περίπου 200 αλλαγές σ' αυτό το γονίδιο που αποκαλούνται μεταλλάξεις.

Συνήθως τα κορίτσια αυτά αναπτύσσονται φυσιολογικά έως 6-12 μηνών ώσπου να αρχίσουν τα συμπτώματα. Αρχικά μπορεί το παιδί να εμφανίσει παλινδρόμηση στη συμπεριφορά και στην ομιλία του. Πιο τυπικό είναι η μειωμένη στοχευμένη χρήση των χεριών του με συχνές στερεότυπες κινήσεις σαν παλαμάκια ή σαν να στύβει ρούχα. Άλλες φορές έχει συχνή ενασχόληση με τα χέρια του στο στόμα. Το παιδάκι απομονώνεται και εμφανίζει δυσχέρεια στην ομιλία και επικοινωνία που συχνά εκδηλώνεται ως αυτιστική συμπεριφορά.

Πολλές φορές παρατηρείται μείωση στο ρυθμό αύξησης της περιμέτρου κεφαλής με πτώση της καμπύλης που λέγεται επίκτητη μικροκεφαλία. Ένα τρίτο των κοριτσιών στην πορεία παρουσιάζει επιληπτικές κρίσεις για τις οποίες δίδονται αντι-επιληπτικά φάρμακα.



## ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ:

1. Απώλεια λειτουργικής κίνησης και χρήσης των χεριών
2. Απώλεια λόγου, ομιλίας και επικοινωνίας
3. Δυσκολίες στον συντονισμό και στην ισορροπία
4. Στερεότυπες κινήσεις των χεριών
5. Προβλήματα στην αναπνοή όπως άπνοιες, κράτημα αναπνοής όταν είναι σε εγρήγορη και υπεροξυγόνωση
6. Ανησυχία και προβλήματα στη συμπεριφορά
7. Δυσκολίες στην ανάπτυξη
8. Επιληπτικές κρίσεις
9. Δυσκοιλιότητα και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση
10. Καρδιακά προβλήματα
11. Δυσφαγία (δυσκολίες στη μάσηση, κατάποση και πόση)
12. Διαταραγμένο ύπνο

## ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ:

1. Φυσικοθεραπείες
2. Εργοθεραπείες
3. Λογοθεραπείες
4. Θεραπεία σίτισης-πόσης
5. Φαρμακευτική αγωγή για την αντιμετώπιση της δυσκοιλιότητας, της γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης, των καρδιακών προβλημάτων, την χειρουργική αντιμετώπιση για την σπονδυλική στήλη και των προβλημάτων καρδιάς. Επιπλέον, αντιεπιληπτικές φαρμακευτικές αγωγές για να αντιμετωπιστούν δραστικά οι επιληψίες.
6. Άλλα μέλη της διεπιστημονικής ομάδας που είναι απαραίτητα στην διάγνωση και στην αποκατάσταση του συνδρόμου RETT είναι οι αναπτυξιολόγοι, οι παιδίατροι, οι χειρουργοί ορθοπεδικοί, οι γαστρεντερολόγοι, οι πνευμονολόγοι, οι καρδιολόγοι, οι νευρολόγοι, οι ειδικοί παιδαγωγοί και οι νοσοκόμες.