

ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека»



СИНДРОМ РЕТТА:

современные представления о патогенезе и клиническом течении

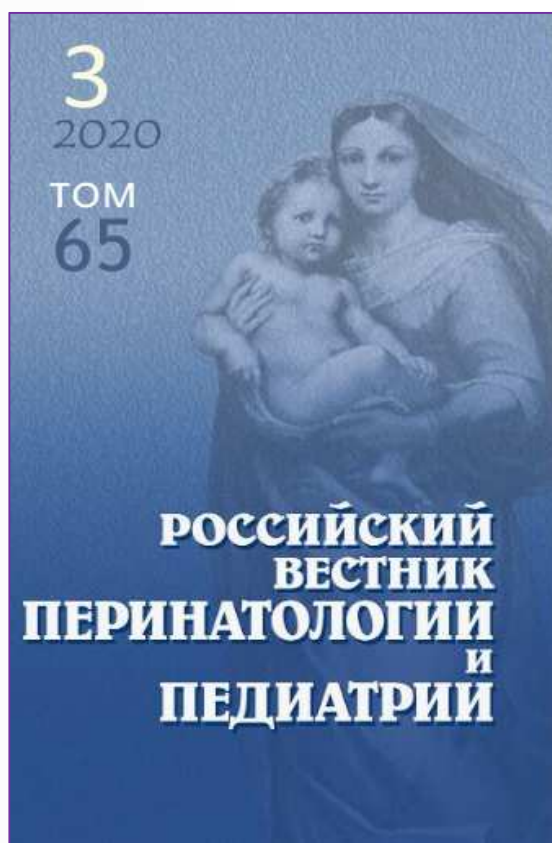
Синдром Ретта (СР), или болезнь Ретта (БР) – это редкое нейроразвивающее расстройство, обусловленное мутациями в гене MECP2, расположенном на X-хромосоме. Впервые о необычном клиническом синдроме сообщил венский педиатр Андреас Ретт в 1966 году. Он обратил внимание на девочек с одинаковыми движениями рук, напоминающими «мытьё» или «сжимание».

Заболеваемость составляет примерно 1 случай на 10000-15000 новорожденных женского пола, что делает эту болезнь одной из наиболее распространенных причин умственной отсталости, уступая лишь синдрому Дауна. СР нередко называют «синдромом тишины». На начальных этапах жизни ребенок развивается нормально: улыбается, гулит, начинает ходить. Однако примерно к годовалому возрасту родители начинают замечать отклонения: малыш перестает говорить, теряет интерес к играм, а кисти рук совершают монотонные, стереотипные движения. Создается впечатление, что связь с внешним миром прерывается – наступает тишина.

Наиболее сложной задачей для врача является ранняя диагностика заболевания. Подтвердить диагноз можно только с помощью генетического анализа, но клиническая осведомленность врача играет ключевую роль в направлении пациента на генетическое обследование.

В рамках проведения месяца информирования о синдроме Ретта ГБУ ДНР «Республиканская научная медицинская библиотека» предлагает ознакомиться с подборкой информационных материалов, посвященных этому редкому заболеванию. Заказать полнотекстовые документы, предложенные в презентации, можно по электронной почте: med_library_don@mail.ru.

Синдром Ретта в России и за рубежом: научный исторический обзор / С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров, В. Ю. Воинова, И. Ю. Юров // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2020. – Т. 65, № 3. – С. 25-31.



Освещены результаты российских исследований, посвященных СР и другим редким патологиям. Приведены сведения о редких заболеваниях, имеющих сходие с СР проявления или связанных с мутациями в количестве копий гена МЕСР2. Хромосомные (геномные) аномалии рассматриваются в связи с редкими болезнями. Предложенный подход к анализу результатов исследований СР представляет собой инновацию в международной практике. Подчеркивается, что клиническая диагностика СР пока не позволяет точно определить распространенность этого заболевания в России.

Котлованова, О. В. Синдром Ретта: клиника, диагностика, лечение и помощь (обзор литературы) / О. В. Котлованова, Е. В. Малинина // Южно-Уральский медицинский журнал. – 2018. – № 1. – С. 42-55.

Рассмотрены этапы исследования СР, представлены современные генетические данные по этой проблеме. Детально представлена симптоматика синдрома с учетом стадий и динамики его развития. Обозначены критерии для диагностики и перспективы течения заболевания. Отмечено, что грамотная лечебная физкультура, включая занятия в воде и эрготерапию, содействует улучшению и поддержанию двигательной активности больного, замедляет развитие деформационных изменений в спине, конечностях и позвоночном столбе, оптимизирует функциональность рук, снижая стереотипные движения, повышает способность к самостоятельному обслуживанию.



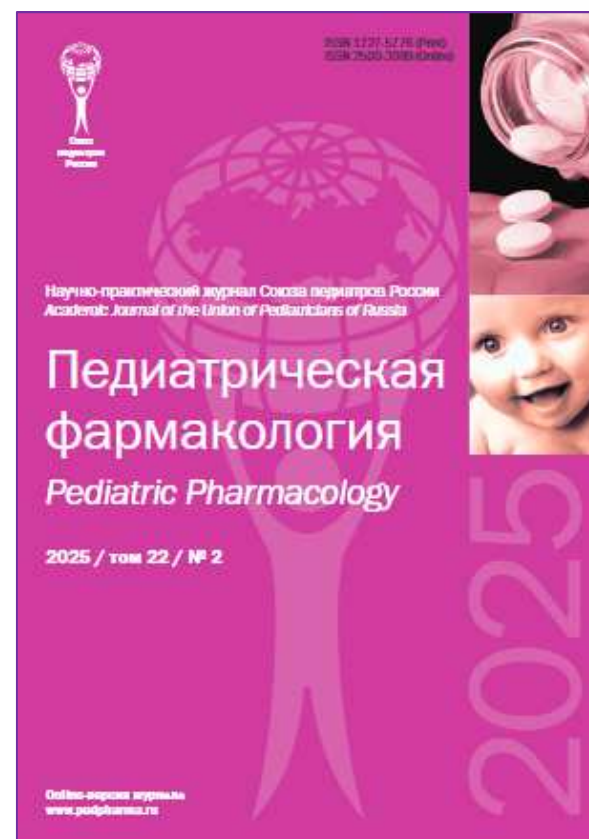
Щугарева, Л. М. Синдром Ретта: критерии постановки диагноза, течение, прогноз (описание клинического наблюдения) / Л. М. Щугарева, О. В. Потешкина, А. П. Скоромец // Российский нейрохирургический журнал им. профессора А. Л. Поленова. – 2024. – Т. XVI, № 4. – С. 203-210.



Представлен случай из практики, демонстрирующий СР, с акцентом на современные методы лечения и специфику ухода за больным. У пациентки на основании клинических симптомов заподозрен СР. Учитывая прогрессирующее развитие болезни и утрату приобретенных умений (атаксия, апраксия, афазия, аутистические проявления), состояние соответствовало 4-й стадии заболевания. Эпилептические приступы у данной пациентки характеризовались устойчивой фармакорезистентностью и прогрессированием, с кратковременным улучшением на фоне кетогенной диеты.

Коваленкова, Е. А. Клинический случай синдрома Ретта: опыт наблюдений за ребенком старшего дошкольного возраста / Е. А. Коваленкова, С. А. Коваленкова, Д. С. Крутиков // Педиатрическая фармакология. – 2025. – Т. 22, № 2 – С. 184-188.

Представлено описание клинического случая СР у девочки П., появившейся на свет в результате вторых своевременных родов (40 недель) с весом 3200 г. До начала болезни развитие психомоторных функций у ребенка проходило без особенностей. Примерно к двум годам возникли типичные признаки СР: утрата речевых навыков, повторяющиеся действия, ходьба на носочках, скрежетание зубами, затруднения в установлении зрительного контакта. Диагноз СР был подтвержден молекулярно-генетическим анализом, который обнаружил мутацию в гене MECP2, расположенном на X-хромосоме.



Клинический случай пациента школьного возраста с заболеванием спектра синдрома Ретта и делецией в гене MECP2 / Г. Г. Торопина, Д. С. Ражева, И. Ю. Ожегова [и др.] // Эффективная фармакотерапия. – 2024. – Т. 20, № 40: Неврология и психиатрия № 5. – С. 56-63.



Представлен случай нетипичного развития СР, при котором за продолжительным периодом относительного благополучия следовала фаза стремительного ухудшения, фактически соответствующая терминальной стадии болезни. Внезапное ухудшение проявлялось в регрессе когнитивных функций и потере важных умений, при этом двигательные нарушения не показывали типичного для СР прогрессирования моторных дефектов, спастических параличей и деформаций опорно-двигательного аппарата. Быстрое утяжеление состояния обусловлено характером мутации гена MECP2: у пациентки обнаружена обширная делеция, что является редким явлением при СР.

Синдром Ретта: клинический случай / А. В. Бурлуцкая, А. С. Иваненко, А. В. Статова // Кубанский научный медицинский вестник. – 2021. – Т. 28, № 1. – С. 116-124.

Рассмотрен клинический случай СР. Девочка 3 лет госпитализирована с жалобами на утрату приобретенных ранее моторных навыков. С двухмесячного возраста девочка наблюдалась неврологом в связи с задержкой темпов психомоторного развития. В возрасте полутора лет был поставлен диагноз «детский церебральный паралич, остаточные явления, третья степень тяжести». В связи с прогрессированием симптомов проведено молекулярно-генетическое исследование. Путем прямого автоматического секвенирования гена МЕСР2 проводился поиск мутаций. В результате выявлена мутация с.468С>G (p.D156E) в гетерозиготном состоянии, что позволило установить диагноз СР.



Малинина, Е. В. Клинический случай синдрома Ретта / Е. В. Малинина, И. В. Забозлаева // Южно-Уральский медицинский журнал. – 2019. – № 1. – С. 27-31.



Описан клинический случай СР. Уникальность данного случая заключается в позднем проявлении клинических симптомов, а также в специфических изменениях на электроэнцефалограмме, соответствующих доброкачественным эпилептиформным разрядам детского возраста. В возрасте 12 лет появились эпизоды форсированного дыхания и апноэ, искривление позвоночника, немотивированный смех и резкие выкрики. Подчеркивается, что применение вальпроевой кислоты привело к смягчению аффективных проявлений, но не повлекло за собой развития эпилептических припадков.

Феномен продолженной спайк-волновой активности в фазу медленного сна при синдроме Ретта / С. Л. Куликова, И. В. Козырева, С. А. Лихачев, М. Ю. Бобылова // Русский журнал детской неврологии. – 2021. – Т. 16, № 1-2. – С. 63-68.

Представлен клинический пример девочки 3 лет и 8 месяцев, страдающей СР. Электроэнцефалография, проведенная в возрасте полутора лет, показала наличие у ребенка распространенной непрерывной эпилептиформной активности во время медленного сна. Эта активность проявлялась в виде комплексов «острая-медленная волна» большой амплитуды (до 300 мкВ) с индексом 90-100%. Последующее исследование выявило изменение характера эпилептиформной активности: диффузная активность трансформировалась в мультирегиональную, с индексом достигающим 70-80 % в отдельные периоды, но в целом не превышающим 50-60 %.



Нарушение дыхания как коморбидное расстройство при синдроме Ретта / С. Л. Куликова, А. В. Кузнецова, М. А. Савченко [и др.] // Неврология и нейрохирургия. Восточная Европа. – 2020. – Т. 10, № 1. – С. 41-51.



Анализируются распространенность, механизмы развития и клиническая картина респираторных дисфункций, наблюдаемых при СР. Представлено оригинальное клиническое исследование, включающее анализ электроэнцефалограммы (ЭЭГ) в условиях гипервентиляции. Подчеркивается, что нарушения дыхательной функции являются частым сопутствующим заболеванием у пациентов с СР. Многообразие этих нарушений включает в себя как гиповентиляцию, так и гипервентиляцию, эпизоды задержки дыхания, апноэ центрального и обструктивного генеза, проведение маневра Вальсальвы, учащенное дыхание, апнейстический тип дыхания и периодическое дыхание.

Котов, А. С. Генетически обусловленные и другие специфические формы эпилепсии, встречающиеся в детском возрасте : учебно-методическое пособие / А. С. Котов, К. В. Фирсов. – Москва : ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского, 2023. – 70 с.

Проанализированы аспекты происхождения, развития, многообразия клинических проявлений, выявления, терапии и предупреждения наследственных типов эпилепсии, диагностируемых в педиатрической практике. Выявлено, что у свыше 50% лиц с СР развивается эпилепсия. Частота возникновения и степень выраженности эпилептических припадков более значительны у пациентов с ранним дебютом заболевания и более глубокими отклонениями в развитии. При СР дебютный приступ не имеет специфических признаков. Наиболее часто регистрируются фокальные приступы с помрачением сознания, а также билатеральные тонико-клонические судороги.



Малинина, Е. В. Эпилепсия у детей с синдромом Ретта / Е. В. Малинина, И. В. Забозлаева // Доктор.Ру. – 2017. – № 8 (137): Неврология. Психиатрия. – С. 18-21.



Изучены особенности эпилепсии при СР в детском возрасте. Исследовано состояние 11 пациенток с подтвержденным диагнозом СР. Результаты показали, что у 45,5% девочек была диагностирована эпилепсия, проявляющаяся фокальными приступами с атипичными абсансами, двигательными феноменами и вторичногенерализованными судорогами. Начало эпилептических приступов регистрировалось на I, II и III стадиях развития заболевания. Наличие эпилептиформной активности, вне зависимости от наличия эпилепсии, коррелировало со стадией СР и с использованием противоэпилептической терапии.

Особенности течения и развития эпилепсии у детей с типичным вариантом синдрома Ретта, вызванного мутацией МЕСР2 / М. Ю. Бобылова, И. В. Иванова, И. В. Некрасова [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. – 2017. – Т. 117, № 11(2). – С. 54-61

Проведен анализ анамнеза, клинической картины, данных электроэнцефалографии и нейровизуализации у пациентов с СР, обусловленным мутацией гена МЕСР2. Эпилептические припадки наблюдались у 6 из 11 пациентов. В среднем возраст начала эпилепсии составил 3 года и 9 месяцев. У исследуемых больных были зафиксированы различные типы приступов, включая вторично-генерализованные тонико-клонические судороги, миоклонии, атонические приступы, тонические спазмы, версивные припадки, фокальные моторные приступы и атипичные абсансы. Генерализованные приступы были определены в 56,25% случаев, а фокальные – в 43,75%.



Малов, А. Г. Нейропсихологические расстройства при синдроме Ретта / А. Г. Малов // Социальные и гуманитарные науки теория и практика. – 2018. – № 1(2). – С. 799-804



Проанализированы особенности нейропсихологического дефицита при СР, относящегося к группе расстройств аутистического спектра. СР представляет собой моногенное заболевание, ключевыми клиническими проявлениями которого выступают деменция с аутистическими особенностями, апраксия и эпилептические приступы. Представлены литературные данные и результаты собственных исследований. Подчеркнуто, что нейропсихологические отклонения при СР составляют основу клинической картины, осведомленность о которой важна для своевременной диагностики данного заболевания.

Доронина, О. В. Комплексный подход в коррекции речевых и моторных проблем у детей дошкольного возраста с синдромом Ретта / О. В. Доронина // Вестник ГОУ ДПО ТО ИПК и ППРО ТО. Тульское образовательное пространство. – 2018. – № 2. – С. 57-63.

Исследуется применение многосторонней стратегии в процессе исправления речевых и двигательных нарушений у дошкольников с СР. Описаны варианты применения физиотерапевтических процедур, эрготерапии, логопедической помощи, музыкальных занятий, водных процедур и лечебной верховой езды в целях коррекции двигательных трудностей. Данная терапия не избавляет от указанного синдрома, но способствует поддержанию или улучшению функций организма, предотвращает деформационные изменения, обеспечивает правильное положение тела и подвижность.





ГБУ ДНР
**«Республиканская научная
медицинская библиотека»**

Адрес: 283001, г. Донецк, бульвар Пушкина, 26

**Телефоны: + 7 (856) 304-61-90
+ 7 (856) 338-07-60
+ 7 (949) 418-95-25**

E-mail: med_library_don@mail.ru

https://rnmb-don.ru

