

СИНДРОМ РЕТТА

Выполнила: ординатор Дабшайте К.А.

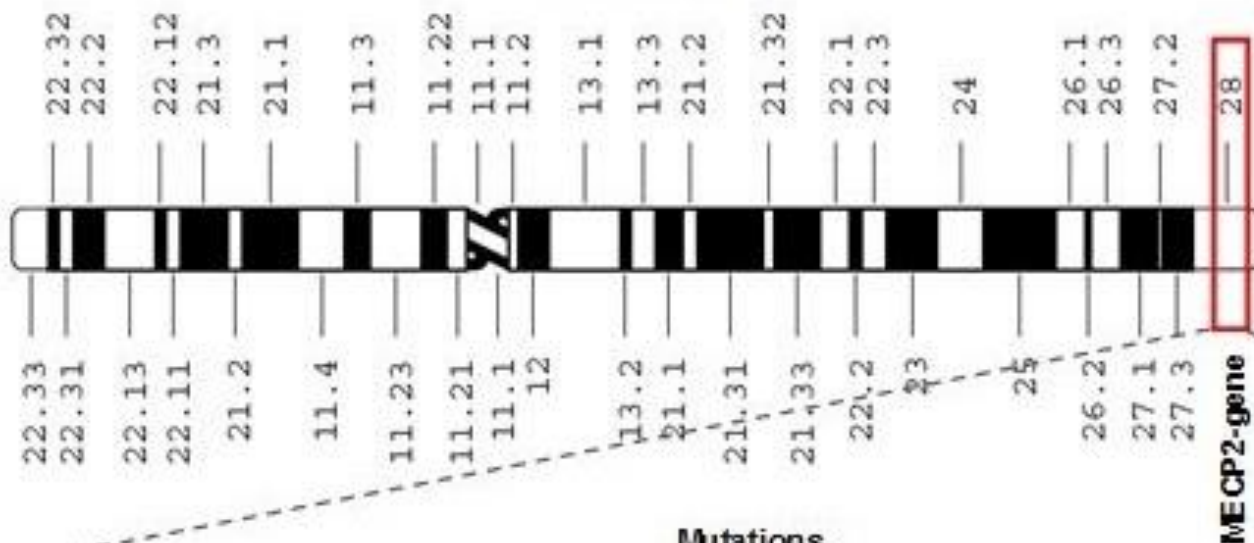
Куратор: асс., к.м.н. Ткачева Н.В.

- **Синдром Ретта** — одно из наиболее распространенных заболеваний в ряду наследственных форм умственной отсталости у девочек, названное по имени впервые его описавшего австрийского педиатра **Андреаса Ретта** .
- В **1954** году **Андреас Ретт** обследовал двух девочек и отметил у них кроме регресса психического развития, особые стереотипные движения в виде «сжимания рук», в своих записях он отыскал несколько подобных случаев, что натолкнуло его на мысль об уникальности заболевания. В **1966** году **Андреас Ретт** сообщил о **31** девочке, у которых наблюдались регресс психического развития, аутичное поведение, утрата целенаправленных и появление особых стереотипных движений в виде «сжимания рук».

ЭТИОЛОГИЯ

- Синдром является генетическим заболеванием.
- К заболеванию приводят мутации в гене MECP2. Этот ген кодирует метил-СpG-связывающий белок 2 (MeCP2).
- Если ген нормален, его белок в определённый момент развития мозга выключает из работы несколько других генов, и тогда мозг ребёнка развивается нормально. Если же ген поврежден мутацией, своевременное выключение не происходит. Мозг, пропустивший этот момент, начинает развиваться неправильно. Так возникает синдром Ретта.
- Ген MeCP2 находится в X-хромосоме.
- Поскольку у женщин таких хромосом две, женские плоды с синдромом Ретта обычно обладают одним нормальным и одним дефектным геном, что позволяет им дожить до рождения.
- У мужчин имеется только одна X-хромосома. Если она несет дефектный ген MECP2, то у плода не остаётся нормальной копии гена, и он чаще всего погибает. Поэтому мальчики с синдромом Ретта рождаются очень редко. Несколько известных случаев болезни у мальчиков сопровождалось синдромом Клайнфельтера с полисомией XXУ, то есть одной лишней X-хромосомой.

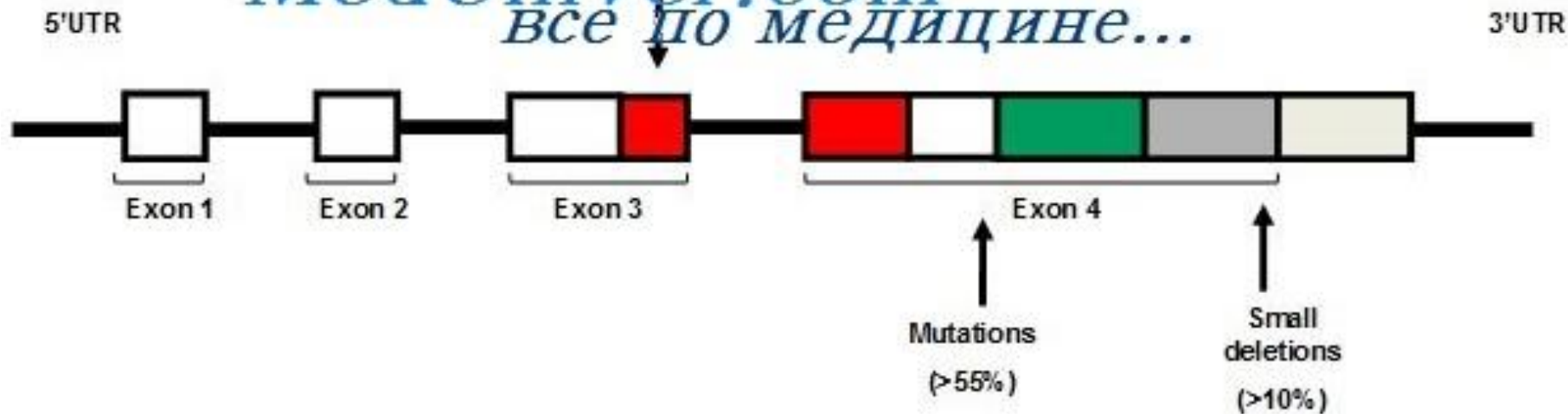
X-chromosome



MECP2-gene

Mutations (~5%)

MedUniver.com
Все по медицине...



Морфология и нейрохимия

- При морфологических исследованиях аутопсийного материала умерших больных обнаружено снижение веса головного мозга на 12-34% по сравнению с соответствующим возрасту контролем, небольшое уменьшение числа нейронов и глиоз в коре больших полушарий и мозжечка, передних рогах спинного мозга и спинальных ганглиях, пониженная пигментация в *substantia nigra*.
- Анализ морфологических изменений при синдроме Ретта указывает на замедление развития мозга после рождения, а к четырехлетнему возрасту остановку его роста в целом и дендритного дерева нейронов в частности. Наблюдается также замедление роста тела и отдельных органов (сердца, печени, почек, селезенки), выявляемое к 4-6 годам. Кроме того, отмечена незрелость проводящей системы сердца, напоминающей проводящую систему новорожденных.

Критерии диагностики

- В 1988 г. Всемирная ассоциация по изучению синдрома Ретта сформулировала обязательные, дополнительные и исключяющие диагностические критерии для верификации диагноза .
- **Обязательные критерии включают:**
- • нормальное развитие в пре- и перинатальный период до начала заболевания;
- • нормальное психомоторное развитие до возраста 6 месяцев либо его задержка с рождения;
- • окружность головы при рождении в пределах нормы;
- • уменьшение темпов роста головы в период от 5 месяцев до 4 лет;
- • потеря приобретенных навыков целенаправленных движений рук в период от 6 до 18 месяцев жизни, связанная с коммуникативными дисфункциями и социальной изоляцией;
- • стереотипные движения рук в виде мытья рук, потирания, похлопывания, постукивания, сжимания, заламывания, сосания пальцев, возникшие после утраты целенаправленных движений;
- • развитие тяжело поврежденной экспрессивной и рецептивной речи, наличие очевидного психомоторного регресса;
- • появление признаков апраксии и атаксии между 1-4-м годами жизни;
- • установление предположительного диагноза в возрасте 2-5 лет.

- **К дополнительным критериям относятся:**
- • расстройства дыхания во время бодрствования (гипервентиляция, апноэ, глотание воздуха);
- • бруксизм;
- • нарушение паттерна сна (редукцию «веретен сна»);
- • нарушение мышечного тонуса (спастичность, часто сочетающаяся с дистонией и атрофией мышц);
- • периферические вазомоторные расстройства;
- • сколиоз/кифоз позвоночника;
- • задержка соматического роста;
- • маленькие холодные кисти и стопы;
- • периоды вскрикивания/смеха, не соответствующие ситуации;

● **Исключающие критерии таковы**

- • внутриутробная задержка роста;
- • органомегалия или другие признаки болезней накопления;
- • ретинопатия или атрофия дисков зрительных нервов;
- • микроцефалия при рождении;
- • перинатально приобретенное повреждение мозга;
- • наличие идентифицированного метаболического или другого прогрессирующего неврологического заболевания;
- • приобретенные неврологические нарушения в результате перенесенной тяжелой инфекции или черепно-мозговой травмы;

Hi I'm Carys

and I like to bite things

I was due to be born on April Fool's Day
and I'm super good at **keeping secrets**

I **love** chocolate and milkshakes
but I hate it when sports are on the TV
most little girls dream of being a ballerina

but I have **Rett Syndrome**
so the only time I'm balanced is when I'm in
my standing frame



Клинические стадии

- **1. Стагнация.**
- Встречается в период 6-18 месяцев от рождения. На этой стадии могут появляться первые признаки заболевания: исчезновение интереса к игрушкам, ребенок становится спокойным и безучастным. Развитие двигательных навыков и рост окружности головы может замедлиться, возникает гипотония мышц.
- **2. Ухудшение.**
- Наблюдается в возрасте от 1 до 4 лет. На этом этапе происходят наибольшие изменения, зачастую быстрые, хотя они также могут быть постепенными. Возникают отсутствие интереса к социальному взаимодействию и развитию навыков общения, раздражительность, повторяющиеся движения рук, утрачиваются навыки целенаправленной деятельности руками, задерживается рост окружности головы. Могут возникнуть проблемы с дыханием, судороги, бессонница, приступы беспокойства, преходящий страбизм.

- **3. Плато.**

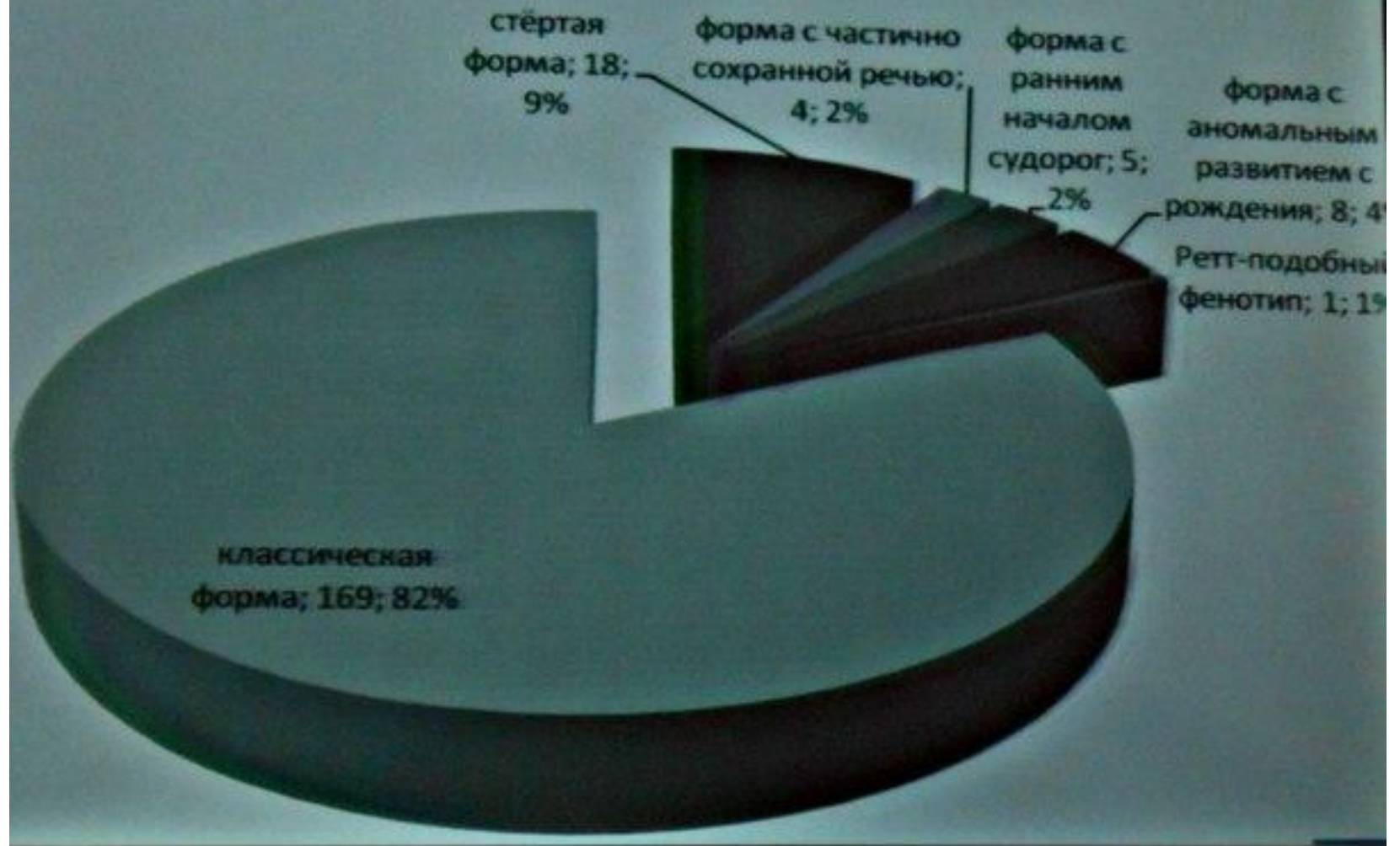
- Период развития – от 2 до 10 лет. На этом этапе быстрая регрессия, наблюдаемая на втором этапе, замедляется. Возможно появление улучшений поведения, в частности, в виде снижения раздражительности. Дети становятся более активными и коммуникативными. Двигательные нарушения продолжают прогрессивно ухудшаться, плохо прибавляется вес.

- **4. Завершающая стадия.**

- Отмечается в возрасте 10 лет и старше (может возникнуть в период от 5 до 25 лет). Характеризуется потерей подвижности. Способность ходить утрачивается (если она была приобретена). Появляются скованность в движениях, искривление позвоночника. Коммуникативные и когнитивные возможности, как правило, не уменьшаются. Стереотипии становятся реже. Нейрофизиологическое обследование в типичных случаях выявляет замедление фоновой биоэлектрической активности, наличие центральных спайков, а также редукцию «веретен сна». Нейровизуализация показывает снижение объема вещества головного мозга (атрофии), как белого, так и серого, преимущественно в лобных долях.

- У ряда больных клинические признаки не соответствуют полностью классическому течению синдрома Ретта. Эти случаи классифицируют либо как неполные, либо как атипичные формы заболевания.
- **При неполной форме** у больного присутствуют многие, но не все из необходимых симптомов. Этим характеризуются легкие варианты болезни.
- **Атипичные формы** — это случаи синдрома Ретта, которые соответствуют всем необходимым критериям диагностики, но имеют отклонения от типичного течения. В частности, при атипичной форме синдрома с ранним началом судорог эпилептики являются дебютом заболевания.
- При атипичном варианте синдрома с частично сохраненной речью больные имеют некоторые речевые навыки, течение заболевания у них более мягкое, чем при классической форме, а уровень общения значительно выше.
- Известны также атипичные варианты синдрома с аномальным развитием ребенка с рождения, поздним началом фазы регресса, сюда же относят случаи синдрома Ретта у мальчиков.

Различные формы РТТ среди наблюдавшихся детей (n=240)



Наиболее важные клинические признаки

- Движения рук.
 - Потеря (нарушение) целенаправленных движений рук, таких как манипулирование игрушками, держание бутылочки.
 - Происходит чаще в возрасте 6-8-ми месяцев, но иногда такие нарушения сохраняются до 3-4-х лет.
 - Одновременно с этим появляются отличительные стереотипные движения рук, которые наблюдаются почти все время, пока пациент спит. Чаще эти движения напоминают «мытьё рук», их сжатие, сцепление, похлопывания обычно на уровне груди, лица, иногда за спиной.
 - Другими стереотипными движениями могут быть сосание или кусание рук, постукивание ими по груди или лицу.
- Стереотипные движения рук имеют место во всех случаях заболевания и расцениваются как наиболее характерные (патогномоничные) признаки синдрома Ретта.*



Познавательная деятельность

- У больных крайне ограничены интеллектуальные, речевые и адаптивные способности.
- Для оценки этих способностей используются стандартные психологические тесты, которые выявляют отставание умственного развития (у большинства пациентов в возрасте от 1,5 и более лет умственное развитие оценивается ниже, чем у детей 8-месячного возраста).
- Дети, достигшие определенного уровня развития речи, общения и социальной адаптации, после манифестации заболевания утрачивают эти навыки.
- Экспрессивная и импрессивная речь и социальные навыки теряются в среднем в возрасте 4-11-ти месяцев, а навыки самообслуживания в 12-14 месяцев.

Атаксия и апраксия

- Нарушение координации движений (атаксия) и затруднения в планировании действий (апраксия) охватывают как движения туловища, так и конечностей.
- Указанные расстройства проявляются в виде отрывистых резких движений, нарушения равновесия, тремора, ходьбы на не согнутых широко расставленных ногах с раскачиванием из стороны в сторону («кукольная походка»).
- Ряд пациентов при ранней манифестации заболевания не успевают приобрести навык ходьбы.
- Большинство детей с синдромом Ретта, умеющие ходить, постепенно теряют эту способность по мере прогрессирования болезни.



Rett Syndrome and Mobility



- **Дыхательные расстройства.**

- Чаще всего встречаются такие дыхательные аномалии как нерегулярное дыхание, приступы гипервентиляции, апноэ продолжительностью иногда 1-2 минуты, которых достаточно, чтобы вызвать цианоз и даже обморок. Дыхательные нарушения наблюдаются только в состоянии бодрствования.

- **Сколиоз.**

- Искривление позвоночника имеют минимум половина пациентов с синдромом Ретта. Сколиоз является следствием дистонии мышц спины и прогрессирует по мере развития заболевания.



Судороги

- Около 50-80% девочек с синдромом Ретта имеют эпилептические приступы, которые могут быть разных типов и плохо поддаваться терапии антиконвульсантами.
- Чаще наблюдаются генерализованные тонико-клонические припадки, комплексные и простые парциальные судороги, дропатаки.
- Судорожные приступы широко варьируются по частоте, однако становятся реже с развитием заболевания.
- Следует отметить наличие у пациентов парциальных неэпилептических проявлений, которые часто ошибочно интерпретируются как судороги: апноэ, тремор, резкие движения, эпизоды с замиранием двигательной активности, пароксизмальные усиления стереотипов. Больным проводился видео-и ЭЭГ-мониторинг, который позволил доказать, что перечисленные симптомы не связаны с судорожными изменениями на ЭЭГ. *Таким образом, при синдроме Ретта часто имеет место гипердиагностика судорог, что ведет к необоснованному назначению антиконвульсантов.*

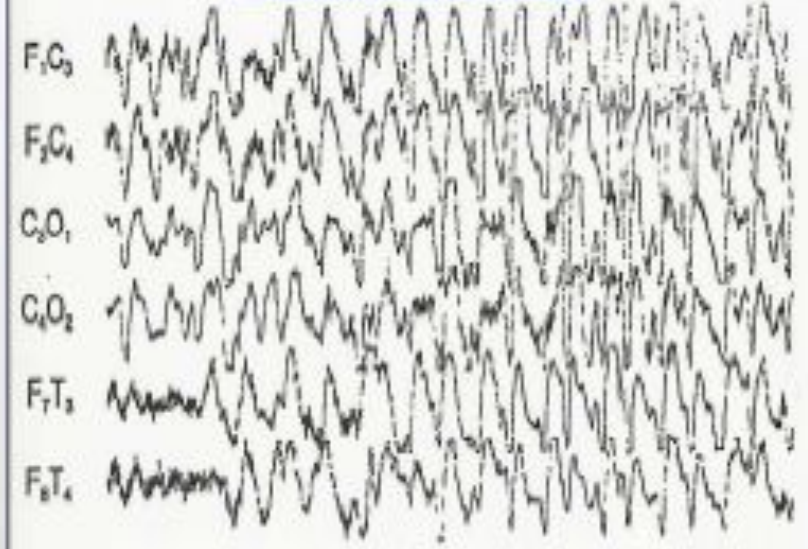
Данные ЭЭГ

- Практически во всех случаях, даже у тех пациентов, которые не имеют клинических судорог, наблюдаются аномалии на электроэнцефалограмме, начиная примерно с двухлетнего возраста.
- Сочетание замедления фонового ритма в период бодрствования и повышенной пароксизмальной активности во время сна существенно облегчает диагностирование синдрома Ретта и может считаться его дополнительным диагностическим критерием.
- В большинстве случаев наблюдается характерная эволюция изменений на ЭЭГ. Примерно с шестилетнего возраста доминирует монотонный *α*-ритм, который в дальнейшем, после 20 лет, имеет тенденцию локализации в центро-париетальной области.

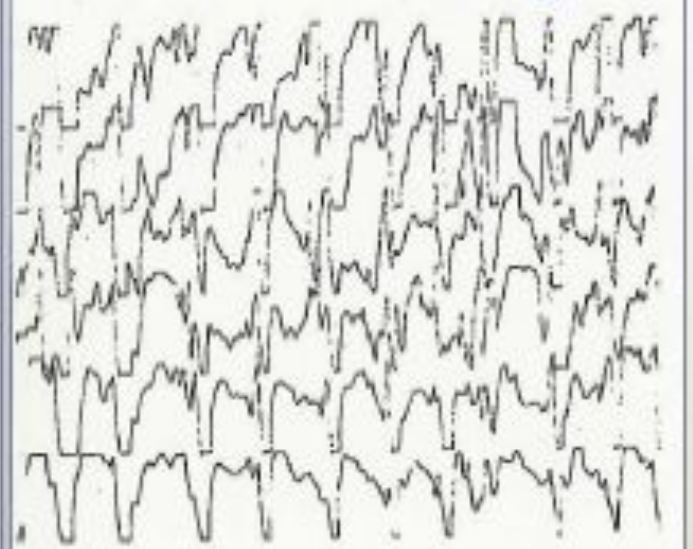


Rett Syndrome: EEG

Awake



NREM Sleep



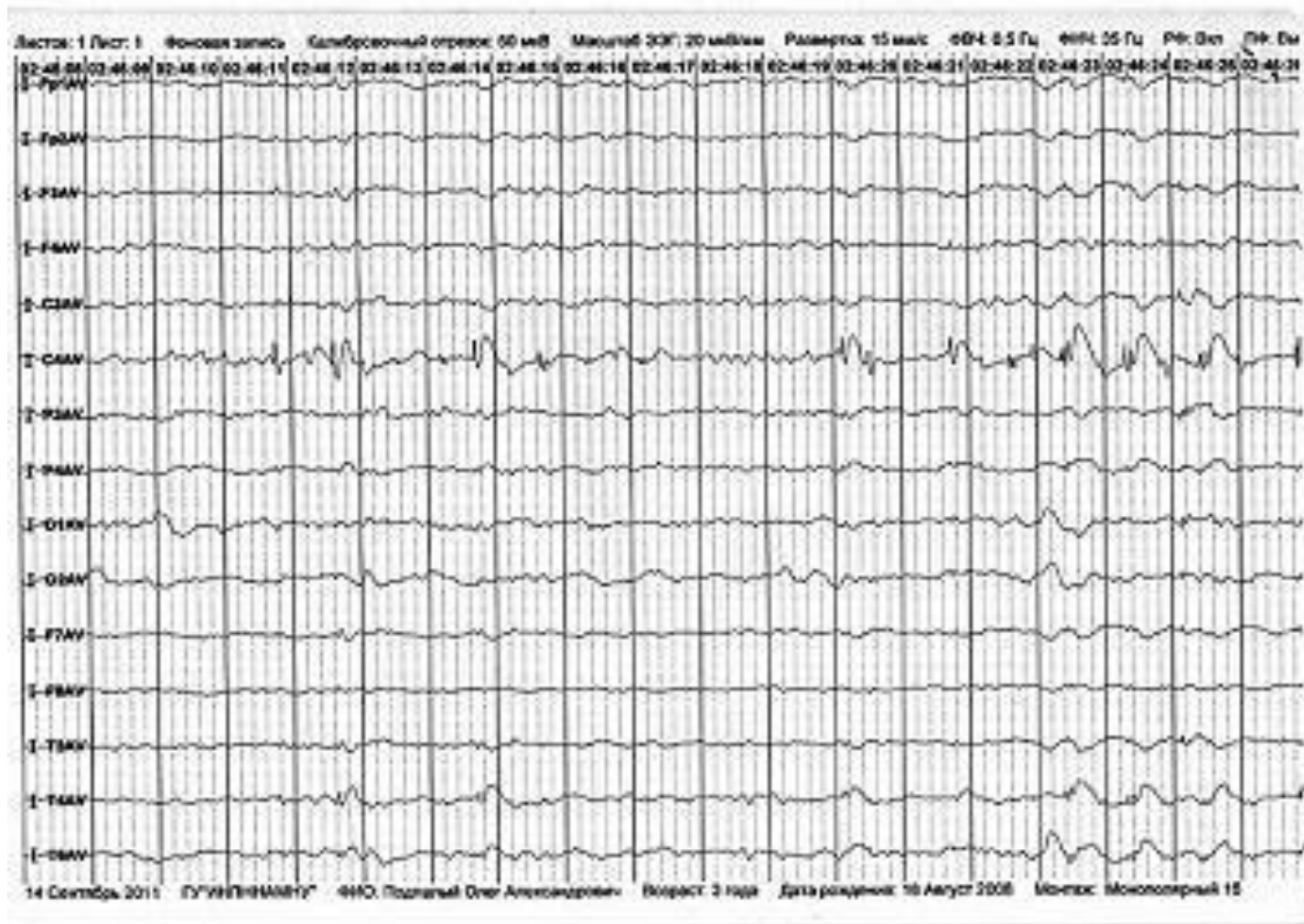


Рис. 2. ЭЭГ: наличие спайков и пик-волновых комплексов в правой центральной области

КТ и МРТ

- Методы компьютерной и магнитно-резонансной томографии, как правило, не дают дополнительной информации о поражении ЦНС при этом заболевании.
- При компьютерной томографии отмечена субатрофия коры головного мозга
- При магнитно-резонансная томографии:
 - - выявляют билатеральную атрофию в лобно-височных областях коры больших полушарий
 - - признаки атрофии мозжечка лишь на третьем-четвертом десятилетии жизни.

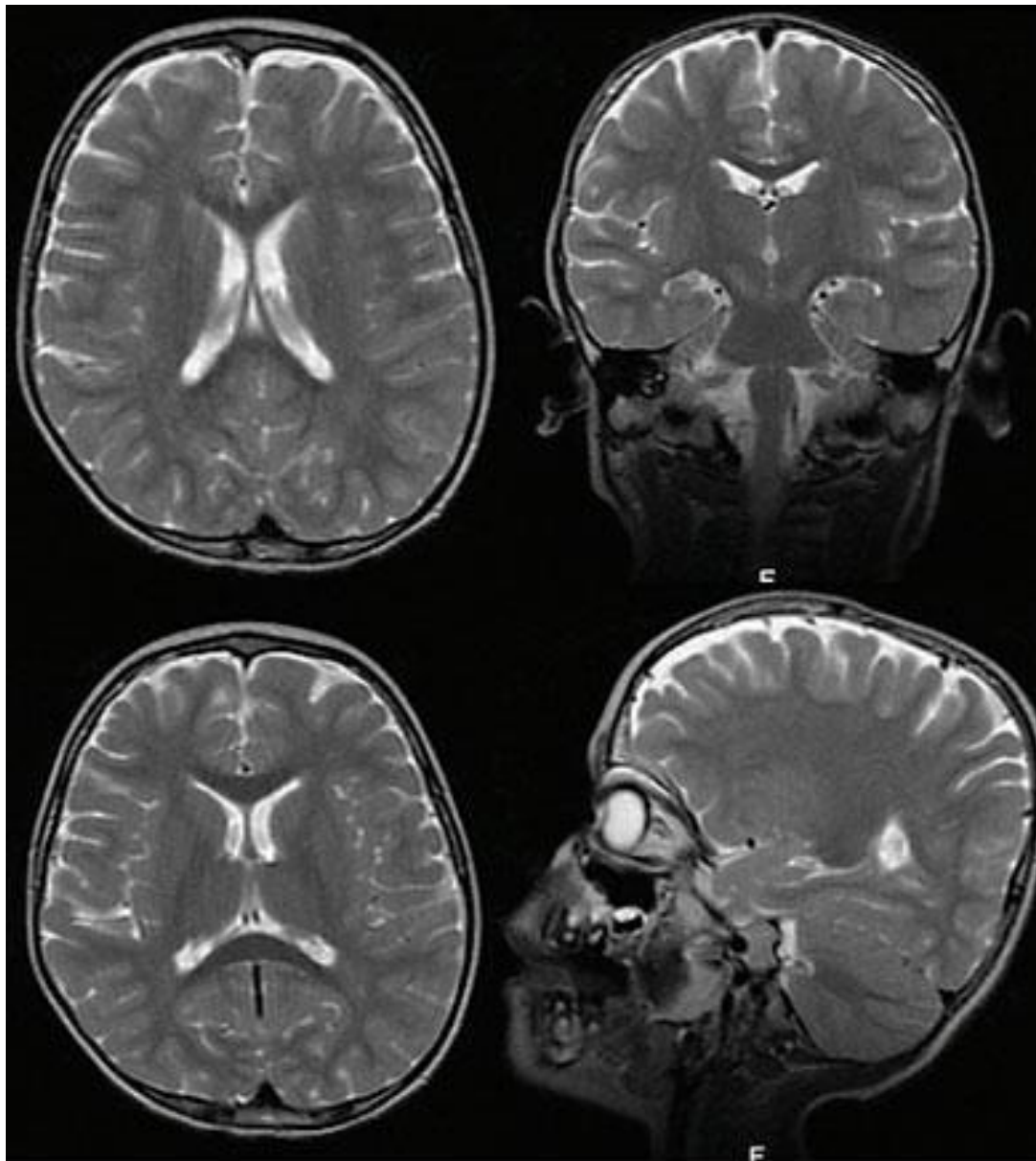


Рис. 3. МРТ головного мозга: легкая внутренняя и умеренно выраженная наружная гидроцефалия

Позитронная эмиссионная компьютерная томография

- Метод позитронной эмиссионной компьютерной томографии выявляет значительное снижение общего церебрального кровотока при синдроме Ретта. Больше всего его снижение наблюдается в префронтальной и темпора-париетальной областях больших полушарий, среднем мозге и верхней части ствола мозга, что указывает на ослабление метаболизма в этих структурах и напоминает распределение мозгового кровотока у детей грудного возраста.

Дифференциальная диагностика

Параметры	Синдром Ретта	Ранний детский аутизм
Аутистические черты в возрасте 6-18 месяцев	Отсутствуют	Часто проявляются
Клиническая картина	Нарастание когнитивного дефицита, признаки прогредиентности, присоединение неврологических симптомов	Признаки ИСКАЖЕННОГО психического развития - это сложные сочетания общего недоразвития, задержанного, поврежденного и ускоренного развития отдельных психических функций, приводящие к ряду качественно новых патологических образований; отсутствие прогредиентности
Стереотипии	Ритмические движения обеих рук по средней линии	Более сложные и не по средней линии

Стереотипные манипуляции с предметами	Отсутствуют	Типичны
Моторика туловища и походка	Прогрессирующие атаксия и апраксия	Манерность, иногда грациозность позы и походки
Судорожные припадки	Значительно большие частота и полиморфизм	Значительно меньше частота и полиморфизм
Расстройства дыхания, бруксизм, замедление роста головы и конечностей	Типичны	Отсутствуют
Продолжительность аутистических черт	1-2 стадии	На протяжении всей жизни
Инструментальное обследование	Не информативно	

форма

- Течение непрогрессирующее.
- Неспособности больного удерживать вертикальную позу вследствие дефекта механизмов постурального контроля.
- Контроль головы, функции сидения, стояния и ходьбы практически не развиваются (астазия, абазия) или формируются очень медленно.
- Позу сидя дети начинают удерживать только к полутора-двум годам, при этом она долго остается нестабильной, отмечаются качательные движения туловища.
- Захват предмета осуществляется с пронацией кисти, дисметрией, интенционным тремором.
- Развитие манипулятивной деятельности рук задерживается на длительное время из-за низкого уровня мотивации и боязни потерять равновесие.
- Стояние и ходьба начинают формироваться в возрасте 4-8 лет.
- Самостоятельно дети не ходят или начинают ходить после 7-9 лет. Походка неустойчивая, неритмичная. Голова и туловище совершают избыточные качательные движения. В реакциях равновесия руки практически не участвуют.
- У 87—90% детей с атонически-астатической формой церебрального паралича отмечается выраженное снижение интеллекта, сочетающееся с негативизмом, малой эмоциональностью, агрессивностью.
- Характерно общее грубое недоразвитие речи с элементами мозжечковой дизартрии. У 40—50% больных наблюдаются судороги.
- Патология черепных нервов проявляется атрофией зрительных нервов, косоглазием, нистагмом.

Установление диагноза

- До настоящего времени не существует четких биохимических показателей синдрома Ретта. Поэтому диагноз устанавливается на основании информации о первых этапах развития ребенка и состоянии его мышечной и нервной систем.
- Ребенок развивается нормально примерно до 6-18 месяцев.
- Большинство детей с болезнью начинают самостоятельно ходить в положенное время.
- Затем наступает период задержки развития или регресса, когда ребенок теряет способность нормально владеть руками.
- Возникают непроизвольные движения, которые становятся постоянными и стереотипными. Происходит сильное отставание и в интеллектуальном развитии ребенка.
- *Таким детям часто ошибочно ставится диагноз аутизм или ДЦП.*
- Со временем явления аутизма исчезают, и ребенок становится жизнерадостным и общительным.

Терапия при синдроме Ретта

- В настоящее время методы терапевтической коррекции данной патологии ограничены и сводятся к *симптоматическим средствам*. Предлагаемая некоторыми педиатрами диета с повышенным содержанием жиров оказалась успешной в плане увеличения веса больных. Относительно режима кормления было отмечено, что частые кормления детей, небольшими порциями через 3-4 часа, приводят к некоторой стабилизации их состояния.

- **При появлении эпилептических приступов** возникает необходимость назначения антиконвульсивной терапии, хотя эффективность ее ограничена. Среди многочисленных противосудорожных средств препаратом выбора является карбамазепин в дозе 10-15 мг/кг.
- В последние годы в терапии судорожного синдрома предлагается использовать новый препарат ламотриджин, подавляющий высвобождение глутамата в ЦНС. Основанием для этого явилось обнаружение в ликворе больных с синдромом Ретта высокого содержания глутамата.
- Для коррекции нарушений сна предлагается использовать мелатонин.

- **Лечебная физкультура** – один из оптимальных способов коррекции двигательных расстройств. Она включает упражнения, направленные на поддержание гибкости и амплитуды движений конечностей, а также на то, чтобы как можно продолжительнее сохранить навык ходьбы. Рекомендуется проводить курсы физиотерапии как можно чаще и с раннего возраста, чтобы предупредить возникновение сколиоза, мышечной ригидности, конской стопы и так далее.
- Чтобы исправить «стопу балерины», сколиоз, распрямить сведенные вместе руки, часто используются различные ортопедические приспособления, например, специальные застежки, повязки и так далее.



- Предлагаются психологические программы максимального развития, которые помогают сохранению оставшихся двигательных навыков и формированию на их основе «языка общения». Используется также музыкальная терапия, поскольку она оказывает благотворное успокаивающее действие на детей и частично компенсирует нарушение контакта с окружающим миром.
- Нужно уменьшать стереотипные движения и развивать внимание ребенка, его зрительное восприятие. Необходимо учить ребенка ходьбе и проводить с ним занятия лечебной физкультурой. Они позволяют свести к минимуму деформации и способствуют выработке у ребенка полезных навыков.

● **Трансплантация костного мозга приостанавливает развитие симптомов в модели синдрома Ретта**

- Статья, опубликованная в журнале *Nature*, описывает результаты опыта, в котором пересадка костного мозга, проведённая мышам с полным отсутствием белка MeCP2 на ранней стадии заболевания предотвратила развитие симптомов синдрома Ретта.
- Это исследование проведено в нейроиммунологической лаборатории, которой руководит Джонатан Кипнис в университете Вирджинии.
- Финансирована работа Фондом исследования синдрома Ретта (Rett Syndrome Research Trust).
- Довольно неожиданный факт, что пересадка костного мозга смогла приостановить такое тяжелое неврологическое заболевание является еще одним подтверждением того, что синдром Ретта излечим, по крайней мере на мышинной модели.
- Сейчас в лаборатории Кипниса проводятся эксперименты с целью выяснить, сможет ли пересадка костного мозга или другое воздействие на иммунную систему остановить проявление болезни и на более поздних стадиях. Данные, полученные в ходе этого исследования, помогут нам лучше понять, каким образом дефицит белка MeCP2 вызывает симптомы заболевания.
- Авторы представляют концепцию тесной связи между иммунной системой и синдромом Ретта, что открывает путь к лечению синдрома не только с помощью пересадки костного мозга, но и в потенциале - путём других видов иммунотерапии.

- В своем исследовании, опубликованном в научном журнале **Nature**, ученые считают, что **MeCP2** действует как «светорегулятор» для длинных генов, и это нарушает нормальную структуру экспрессии генов, что приводит к болезни.

- Для исследования профессор Майкл Гринберг (Michael Greenberg) проанализировал различные наборы генной экспрессии. Они обнаружили, что гены при синдроме Ретта, как правило, имеют более 100000 нуклеотидов в длину. Ученые обнаружили, что когда белок **MeCP2** отсутствует, длина гена увеличивается. Хотя увеличение экспрессии незначительно — от 3% до 10% — это относится к тысяче генов и поэтому может иметь существенное влияние на функцию головного мозга.

- Исследователи также провели тесты и анализы, чтобы подтвердить, что синдром Ретта вызывается избыточной экспрессией длинных генов при отсутствии **MeCP2**. Например, при вскрытии мозга пациентов с синдромом Ретта они обнаружили, что длинные гены избыточно экспрессируются. Они также обнаружили, что степень повышенной экспрессии длинных генов взаимосвязана с тяжестью заболевания мышей.

- Результаты являются обнадеживающими, потому что есть класс препаратов, называемых ингибиторами топоизомеразы, которые снижают экспрессию длинных генов. Профессор Гринберг уже начал тестировать лекарство на мышцах с синдромом Ретта.

- *Gabel, Harrison W.; Kinde, Benyam; Stroud, Hume; Gilbert, Caitlin S.; Harmin, David A. et al. (2015) Disruption of DNA-methylation-dependent long gene repression in Rett syndrome// Nature*

люди

Отметки «Нравится»: 81

ИНФОРМАЦИЯ

- Rettsyndrome Research Alternative Club - the new association from Russia with RettSyndrome.
- <https://twitter.com/SergeiBagan>

ФОТО



ВИДЕО



ПУБЛИКАЦИИ ПОСЕТИТЕЛЕЙ



Rett Syndrome Research Alternative Club

поделится(-ась) ссылкой.

3 ч · 🌐



Эксперты: что меняет новый приказ о критериях инвалидности? | Милосердие.ру

2 февраля вступает в силу приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 17.12.2015 № 1024н «О классификациях и...

MILOSERDIE.RU

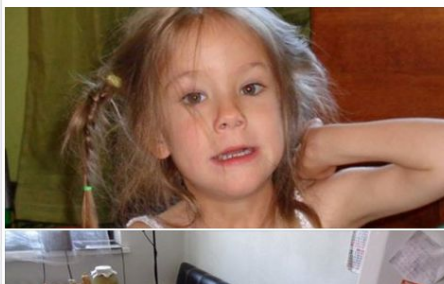
Поделиться



Rett Syndrome Research Alternative Club добавил(-а)

2 новых фото.

21 января в 22:55 · 🌐



Создать Страницу

Недавно

2015 г.

2014 г.

2013 г.

RETTsyndrome.ru

НАЙТИ

ENGLISH



Ассоциация синдрома Ретта

Помощь сегодня
как уверенность в завтра

Главная

Синдром Ретта

Ассоциация

Форум

Семья

Обратная связь

Партнеры

Новости

30.12.2015.
Радостные новости о Конгрессе!
АНАН ПЕРСИ сообщил, что планирует поездку на конгресс, выступит с докладом и будет участвовать во встречах с родителями!!!
[Читать далее.](#)

15.12.2015.
25 декабря 2015 года в 15-00 в Общественной палате РФ состоится "Редкая елка", новогодний праздник для детей с редкими заболеваниями.
[Читать далее](#)

15.12.2015.
Перевод статьи "Время пришло: Необходимость интенсивного, надлежащего индивидуального лечения лиц с синдромом Ретта"
Опубликовано: Ноябрь 2015.
[Читать далее](#)

01.12.2015.
Состоялось очередное заседание оргкомитета Мирового конгресса по синдрому Ретта
[Читать далее](#)

18.11.2015.
Обзор 4-го европейского конгресса по Синдрому Ретта (СР)
Часть 4

Ассоциация содействия больным синдромом Ретта



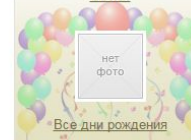
ПОМОГИ СЕЙЧАС



Отправьте смс в рублях
Ретт сумма
на короткий номер
3443
Для абонентов Билайн, Мегафон и МТС в России

С Днем Рождения,

Sofia!



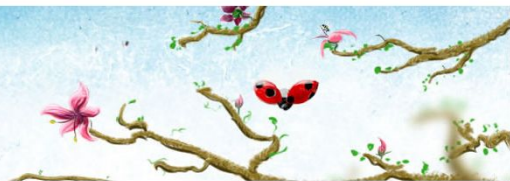
С Днем Рождения,

Светлана!



Светлана Францева

синдром РЕТТА



Главная Наша История Реквизиты Где есть информация о Светочке (ссылки)
Документы Фотоальбом Гостевая книга Наши видеоролики Новости о Светочке
Видеоинструкции по переводу денежных средств **Синдром РЕТТА**
Листовки (актуальные) ОТЧЕТЫ (поступления на благотворительные реквизиты)
Благотворительная ярмарка Отчеты о потраченных средствах
Мы страстно желаем победить болезнь, что не отчаемя. Жизнь бросила нам вызов, и мы его приняли..

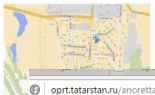
MarinaFrancheva@yandex.ru

Телефон: 8-916-283-34-59
(мама Марина)
Адрес: Московская область, г. Кашира, ул. Садовая д.5 кв. 74



Синдром РЕТТА — редкое генетическое заболевание. Общей и главной особенностью людей с синдромом Ретта являются множественные нарушения движения, дыхания, умственных способностей, вызванные генетической мутацией, влекущие за собой полную и постоянную зависимость во всех сферах повседневной жизни. Синдром Ретта сегодня известен во всем мире и является следствием новой мутации в гене MECP2, расположенном в X-хромосоме. Это заболевание встречается у представителей разных социальных слоев, национальностей, культур, с периодичностью 1 случай на 10 – 15 тысяч рожденных. Как правило, это девочки, женщины разного возраста, живущие в определенной среде, обладающие личностными чертами и нуждающиеся в общении и толерантном восприятии окружающими их двигательных и интеллектуальных нарушений. Если у них не будет достаточной поддержки, их жизнь окажется под угрозой.

Недавние исследования (финансируемые Международным Фондом Синдрома Ретта и другими родительскими организациями) демонстрируют, что неврологические нарушения, как следствие потери функции белка MeCP2, могут быть восстановлены после реактивации функции гена MECP2. Эти исследования доказывают обратимость неврологических и других нарушений после нормализации работы гена MECP2. Это дает



opr.tatarstan.ru/anoretta.html

Официальный Портал Президент РТ Государственный Совет РТ Правительство РТ Города и районы РТ Госуслуги



Общественная палата Республики Татарстан

ОФИЦИАЛЬНЫЙ ТАТАРСТАН

О ПАЛАТЕ ДОКУМЕНТЫ ПРЕСС-СЛУЖБА ОБРАЩЕНИЯ ГРАЖДАН КОНТАКТНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Члены Общественной палаты Республики Татарстан V созыва

Республиканский конкурс на лучшее оформление центральных новогодних елок в муниципалитетах

10-летие Общественной палаты Республики Татарстан

Республиканский центр социально ориентированных некоммерческих организаций

III Республиканский форум социально ориентированных некоммерческих организаций

Общественные советы

Поддержка социально ориентированных некоммерческих организаций

Экспертиза законопроектов

ЖКХ

Общественная приемная по вопросам противодействия коррупции

Антитабачная деятельность

Программа "Доступная среда"

Общественная палата Республики Татарстан • Поддержка социально ориентированных некоммерческих организаций • Список зарегистрированных некоммерческих организаций • Каталог некоммерческих организаций РТ • Некоммерческие организации, предоставлявшие информацию о своей деятельности • АНО «Ассоциация содействия больным синдромом Ретта»

АНО «Ассоциация содействия больным синдромом Ретта»

АНО «Ассоциация содействия больным синдромом Ретта»

Дата регистрации 1 февраля 2011 г.
Телефоны +79872974440 и +79272442344
E-mail rettsyndrome@mail.ru
Веб-сайт www.rettsyndrome.ru

Директор - Тимуча Ольга Вадимовна



Целевые группы - дети и взрослые, страдающие синдромом Ретта; члены их семей; специалисты, оказывающие помощь людям с синдромом Ретта. За первый год работы в ассоциации зарегистрировано 100 семей со всей России.

Направления деятельности и оказываемые услуги:

1. Организация помощи семье, воспитывающей ребенка с редким генетическим заболеванием – синдромом Ретта;

2. Содействие в России исследованиям синдрома Ретта.

Ассоциация синдрома Ретта входит во всемирное сообщество ассоциаций синдрома Ретта, сотрудничает с международными организациями, такими как EURURDIS, IRSA, IRSF, IRST, ERSA.

Справка: Синдром Ретта – редкое генетическое заболевание, от которого страдает 1 из 10 тыс. девочек. Диагностика синдрома в России затруднена из-за слабой информированности. Врачи не знают, как лечить ребенка, родители не знают, как обучать такого ребенка и каковы его перспективы. Между тем, данные последних мировых исследований доказывают, что эти дети способны к обучению и могут проживать долгую и активную жизнь.



Välkommen till Rett Center

Rett Center
Rett Center är ett nationellt svenskt center för Rett syndrom, en sällsynt men svår neurologisk störning som drabbar företrädesvis flickor i spädbarnsåldern.

Rett Centers utbud
[Här hittar du](#) kort och översiktlig information om Rett Centers utbud lämplig för utskrift och spridning.

Rett syndrom
Rett syndrom (RTT) är benämningen på en kombination av svåra funktionsstörningar som utvecklas i en förutspådd sekvens.

Rett syndrom ses huvudsakligen hos flickor men förekommer också hos pojkar.

2016-01-24



Bilder från Specialistutredningen i juni 2014



[Ytterligare information från RSIS](#)

NYHET
Brukare- och assistentutbildning 4 - 6 april 2016
[Information och anmälan](#)

Genetik, forskning, framtidsperspektiv
[Professor Huda Zoghbi som 1992 tilldelade sambandet mellan Rett syndrom och mutationer på x-kromosomen föreläste på Nobel Forum, Stockholm den 5 november. Innehåll i vårt föreläsrum var där och hennes intressanta referat kan vi nu ta del av.](#)

Kongressen i Rom



[Rapport från den fjärde Europeiska kongressen om Rett syndrom](#)

Grundläggande kurs i Arlanda
[Läs om den Grundläggande kursen om Rett syndrom i oktober](#)

Positivt besked till Rett Center i statsbudgeten!
Bidraget från staten till Rett Center ökar med 2 mkr 2016 och med 2 mkr var år fram till 2017.

Rett Center på Facebook

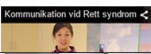
Find us on **Facebook**

Följ oss på Facebook [här!](#)

Första PODD-låtarna ute



Filmer



NYHET Riktad specialistutredning

Riktade specialistutredningar under 2016

· Under våren 2016 är området kommunikation med inriktning PODD (Pragmatic Organisation Dynamic Displays). För detaljerad information [klicka här](#).

Rett Centers logoped är huvudsansvarig för denna Riktade specialistundersökning, men man möter även arbetsterapeut, musikerapeut och sjukgymnast.

· Under hösten 2016 planeras Riktad specialistundersökning med inriktning Motorik. Detaljerad information presenteras under våren 2016.

Riktad specialistutredning

Vid en Riktad specialistutredning ligger fokus på ett specifikt område eller metod, men med infallerindrar även från fler områden. Detta ger möjlighet till fördjupad kartläggning och

Синдром Ретта. Софья-

[Главная](#) | [Фотогалерея](#) | [Наши реквизиты](#) | [История о нас](#) | [Видео](#) | [О Синдроме Ретта](#) | [Контакты](#)



Меню сайта

- [Контакты](#)
- [Фото Софьи](#)
- [Реабилитация](#)
- [Сбор на 1 курс - закрыт](#)
- [Сбор на 2 курс - открыт](#)
- [Реабилитация в Германии](#)

Авторизация

Логин

Пароль

Запомнить меня

[Забыли пароль?](#)
[Забыли логин?](#)
[Регистрация](#)

Последние новости

- [Синдром Ретта, Реабилитация](#)

Последние комментарии

Здравствуйте! сожалению у нас тоже самое.мой доч... [Подробнее...](#)
10.02.15 19:13
01 галерея

Синдром Ретта



Синдром Ретта

Родилась Софья обычным ребенком без каких-либо отклонений, очень желанным и долгожданным, в полной семье, где есть мама и папа. Развивалась в соответствии с возрастом. С 1-го месяца держала голову, с 6 - начала сидеть, с 8 месяцев начала говорить отдельные слова. После очередной прививки АКДС речь стала понемногу исчезать (этому мы тогда не придали значения!), но при этом ребенок уже стал самостоятельно ходить. Радости родителей не было предела - ребенок ходит, говорит, все показывает, просит. Одним словом - малыша развивается! Что еще нужно?! Выбирается детский садик, строятся планы на дальнейшую жизнь.

Однако радость была не долгой. В поведении ребенка стали происходить изменения - появился какой-то странный взгляд в одну точку, уход в себя, снижение интереса к окружающему миру; серьезность, отсутствие хорошего настроения, отсутствие аппетита, снижение двигательной активности, исчезновение речи. Софья перестала откликаться на свое имя, перестала брать в руки

игрушки. Это все происходило постепенно и нарастало как снежный ком. Заметив первые странности, мы обратились к врачам, и начались бесконечные анализы, исследования, консультации, госпитализации, капельницы, уколы и т.д. Одновременно с интенсивным лечением стремительно происходила утрата всех ранее приобретенных навыков, и ...

В общем, к моменту нашей первой госпитализации в НИИ Педиатрии и детской хирургии г.Москвы в 2009 году (Софье было 2 года) я осталась одна с лежащим ребенком, который не мог держать даже голову, ну а ходить, сидеть, говорить, держать предметы в руках, об этом я даже на тот момент и не мечтала. Было страшно видеть ЧТО происходит с Софьей, а еще страшнее осознавать свое бессилие перед этим "ЧТО-ТО"!!! Москва расставила все точки. Как приговор прозвучал этот страшный диагноз СИНДРОМ РЕТТА!!! И все... Все рухнуло в один день. ВСЕ надежды и мечты. В голове одни вопросы "А ЧТО ДАЛЬШЕ? КАК ПОМОЧЬ РЕБЕНКУ? А ГЛАВНОЕ ЧЕМ? ЧТО Я МОГУ СДЕЛАТЬ ДЛЯ СОФЬИ КАК ОБЫЧНОЙ ДЕВЧОНКИ? КАК СТОЯЩИМ НА ДВАХ НОГАХ?"

Association Française du Syndrome de Rett зарегистрирован(а) на Facebook. **Meilleurs vœux**
 Чтобы связаться с Association Française du Syndrome de Rett, зарегистрируйтесь на Facebook сегодня.
 Регистрация Вход

L'AFSR vous souhaite une heureuse année 2015.
 Bonne année à tous
 Johane Semtan.

AFSR
 Association Française du Syndrome de Rett
 Некоммерческая организация
 www.afsr.fr

Хроника Информация Фото Отзывы Еще

- Создать Страницу
- Недавно
- 2015 г.
 - 2014 г.
 - 2013 г.
 - 2012 г.
 - 2011 г.
 - 2010 г.
 - 1988 г.

люди >

★★★★★
 Отметки «Нравится»: 3 435
 посещения (14)

ИНФОРМАЦИЯ >

16 place Aristide Briand
 Agnetz, Picardie, France

+33 9 72 47 47 30
 http://www.afsr.fr

ФОТО >

Association Française du Syndrome de Rett
 29 января в 5:21

Ciné-ma-différence, vous connaissez ? C'est le cinéma pour tout le monde ! #AFSR #Rett Voici les prochaines séances...
<http://www.cinemadifference.com/Les-prochaines-seances>

Les prochaines séances
 Cliquez sur ce titre pour programmer

Stelly Ballet, Kriss Girard Voule, Sandrine Boularand и еще 2 это нравится.

Elke Fanny Ma fille Joana et moi aimons beaucoup décontractées et conviviales où "La norme c'est bénévoles du Cinéma différence qui rendent la vie...
 Вчера, в 6:02

Google+ Поиск

Rett Syndrome
 Are you aware?

18 участников · Открытое

PRISоединиться

Rett Syndrome
 Let's Cure Rett Syndrome

PRISоединиться

Pretty LIZZY Discussion 6 нед.

i just found out my daughter has rett syndrome im devastated any advise will help thank u

Saving screenshot...

livingwithrettsy

Living with Rett Syndrome

"I thought I would have to teach my daughter about the world. It turns out I have to teach the world about my daughter." - Unknown

FRIDAY, 15 MAY 2015

Making her mind up

We've had an important election here in the UK. (With a result that will have far-reaching consequences for children like Amy and families like mine. Public funds,

Graziella Cohn Discussion

The Legs of Mars
 Graziella Cohn

~PI8CF8

+1

Graziella Cohn Discussion

The little gray kit

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ**