



## سندروم رت

از اختلالات نادر پسرفت رشد نوزادان می‌باشد که ناشی از مشکلات رشد مغزی است. نوزاد تا سن ۵ ماهگی از هر لحاظ رشدی طبیعی دارد. بین ۶ ماهگی تا ۴۸ ماهگی کودک دچار مشکلات تنفسی پیشرونده شده و تکلمات و آموخته‌های قبلی از بین می‌رود. این بیماری اختلالی نادر است که فقط مختص دختران می‌باشد. گاهی اوقات سندروم رت را با اوتیسم و یا بیماری فلج مغزی اشتباه تشخیص می‌دهند. اولین علائم سندروم رت از دست دادن توان عضلانی کودک می‌باشد. این اختلال باعث ایجاد مشکلات اجتماعی، ارتباطی و رفتاری در کودکان میشود و در فکر کردن و یادگیری او نقص ایجاد می‌کند.

سندروم رت بیماری پیشرونده می‌باشد و نوعی اختلال مغزی است که فقط در دختران دیده می‌شود. به طور میانگین بین هر ۱۵ هزار دختر یک نفر به این بیماری مبتلا می‌شود.

### علت بیماری سندروم رت

علت بیماری سندروم رت مشخص نمی‌باشد و نوعی اختلال ژنتیکی است که فقط در دختران رخ می‌دهد. این بیماری بر اثر جهش ژنی خاص در کروموزوم X اتفاق می‌افتد. جهش‌های ژنتیکی که باعث بروز تصادفی این بیماری میشوند، بیشتر بر ژن MECP2 اثر می‌گذارند. این اختلال ژنتیکی فقط در پاره‌ای از موارد به ارث برده میشود. خود جهش باعث بروز مشکلاتی در تولید پروتئین میشود که برای رشد مغز ضروری است. دلیل اصلی این بیماری هنوز مشخص نیست. جالب است بدانید که درست است این بیماری نوعی بیماری ژنتیک می‌باشد ولی به هیچ عنوان از طرف والدین به کودک منتقل نمی‌شود و بر حسب جهشی تصادفی در DNA دختران رخ می‌دهد.





از آنجایی که ترکیبات کروموزومی آقایان متفاوت از خانمهاست، پسرانی که به جهش های ژنتیکی موثر بر سندروم رت مبتلا میشوند، آسیب های جدی می بینند و تعداد زیادی از آنها پیش از تولد و یا اوایل دوران نوزادی می میرند

تعداد کمی از پسران به نوعی از سندروم رت دچار میشوند که اثرات جبران ناپذیر کمتری بر آنها دارد. این پسران هم مشابه دختران تا بزرگسالی با این بیماری سر میکنند ولی همچنان در خطر تعدادی از مشکلات رشدی و ذهنی هستند

علائم سندروم رت:

کاهش سرعت رشد دور سر بین ۵ تا ۴۸ ماهگی

از دست دادن توان عضلانی

راه رفتن روی انگشتان پا

در سن ۱ تا ۴ سالگی مهارت های اجتماعی و زبانی کودک کاهش می یابد و از بین می رود

مشکلات خواب

اضطراب های شدید اجتماعی

مشکل تغذیه

کم صحبت کردن

بروز مشکلاتی در هماهنگی عضلات و شلی عضلات

ایجاد مشکل در هنگام قدم زدن و ناتوانی در راه رفتن

ایجاد تشنج



## تنفس ناهماهنگ و مشکلات تنفسی

### درمان سندروم رت

اگرچه این سندروم درمانی ندارد ولی روش های درمانی موجود بر کاهش علائم و مراقبت های بالینی تمرکز دارند. نیاز به درمان و پشتیبانی با افزایش سن کودک کمتر نمی شود و باید در تمام طول عمر ادامه یابد. درمان این بیماری به رویکردی تیمی نیاز دارد.

منبع:

Jellinger KA. Rett Syndrome an update. J Neural Transm.2003; 110(6): 681-701

Huppke P, K<sup>h</sup>ler K, Brockmann K, Stettner GM, G<sup>o</sup>rtner J. Treatment of epilepsy in Rett syndrome. Eur J Paediatr Neurol 2007; 11(1): 10-16