

Jak je Rettův syndrom DIAGNOSTIKOVÁN?

Rettův syndrom je diagnostikován na základě sledovaných příznaků (poprvé popsanych již v roce 1966 pediatrem Andreasem Rettem) a genetickým vyšetřením – analýzou DNA (první mutace v genu MeCP2 objeveny v roce 1999).



- U většiny dívek se časem objeví zájem o intenzivní oční kontakt, některé jsou díky němu schopné (do jisté míry) komunikovat
- Nepravidelnosti dýchání (hyperventilace, zadržování dechu, polykání vzduchu apod.), které ve spánku obvykle mizí



Jak vypadají TYPICKÉ PŘÍZNAKY?

- Regres psychomotorického vývoje přibližně mezi 6. až 18. měsícem věku
- Ztráta dosažených dovedností v oblasti jemné motoriky (mizí účelové používání rukou), často se naopak objeví stereotypní pohyby rukou (mytí, ždímání, tleskání, vkládání do úst apod.)
- Chodící dívky mají nejistou chůzi (topornou, loutkovitou, nekoordinovanou), často nastává postupná ztráta dovednosti chůze, navíc zhruba polovina dívek s RTT ani nikdy chodit nezačne a regres se projeví např. ve zhoršení či ztrátě lezení
- Ztráta řeči a komunikačních dovedností, porucha sociálních interakcí (zájem o okolí), častý pláč, nervozita, výkyvy nálad, nespokojenost

- Zvyšování svalového napětí a s věkem se zvyšující pozvolný úbytek svalové hmoty (dystonie, atrofie)
- Poruchy spánku od raného dětství, časté noční buzení s pláčem či smíchem, snížený práh bolesti
- Bruxismus (skřípání zubů), zvýšené slinění, strabismus (šilhání) v důsledku hypotonie, záškuby v obličeji, grimasy
- Progresivní skolióza nebo kyfóza



- Celková růstová retardace (neprospívání), drobné a studené nohy (poruchy prokrvení), malé a útlé ruce, malá hlava
- U některých dívek se objevují epileptické záchvaty různého druhu nebo tzv. „Rettovské epizody“ (lze dobře rozlišit na video EEG).

Dívky s Rettovým syndromem mají velmi těžké kombinované postižení, na tělesné i mentální úrovni. Jsou proto po celý svůj život zcela odkázány na péči druhých, obvykle rodičů, kteří potřebují trvalou pomoc a podporu, aby náročnou péči dlouhodobě zvládali.



Proto na jejich podporu vzniklo občanské sdružení
(nyní již spolek) **RETT COMMUNITY z.s.**



RETT - COMMUNITY Z.S.

Kdo JSME?

Jsme svépomocná skupina rodičů a přátel dívek s Rettovým syndromem, která usiluje o dlouhodobou podporu a pomoc nasměrovanou rodinám pečujícím o dívku s RTT.

Naším cílem je pomoci jednotlivým rodinám řešit jejich konkrétní potřeby, které vznikají při každodenní péči o dívku s RTT. Zároveň se snažíme zvýšit povědomí laické i odborné veřejnosti o problematice Rettova syndromu, aby byla dívkám s tímto onemocněním včas a správně stanovena diagnóza. Jejich rodinám a pomáhajícím profesionálům se poté snažíme umožnit přístup k aktuálním a komplexním informacím o možnostech léčby, rehabilitace, vzdělávání, využití sociálních dávek a příspěvků, kompenzačních pomůcek apod.



Co NABÍZÍME...

- poskytujeme prvotní telefonickou pomoc rodinám, jejichž děti diagnostikovali Rettův syndrom (svépomocnou krizovou intervencí)
- nabízíme možnost zprostředkovat „novým“ rodinám telefonické či osobní setkání s rodinou pečující o dívku s RTT v okolí jejího bydliště
- neustále doplňujeme a poté nabízíme souhrn praktických informací (každodenní péče, vzdělávání, sociální oblast atd.), které rodinám pomohou zvládnout náročnou každodenní péči o dívku s RTT (na webových stránkách), včetně možnosti individuálního poradenství „na míru“ (telefonicky, e-mailem či osobně)
- dle potřeby můžeme zprostředkovat superkonziliární ambulantní kontakt na specialisty z 2. LF UK a FN Motol v Praze, kde je po konzultaci možné i komplexní vyšetření dívky při plánované hospitalizaci
- spolupracujeme s dalšími „pomáhajícími subjekty“, např. se speciálními školami, speciálně pedagogickými centry, středisky rané péče, poskytovateli soc. služeb, vysokými školami apod.
- naší významnou aktivitou je každoroční pořádání několika-denního odlehčovacího (respitního) pobytu se zajištěným programem pro celé rodiny a osobní asistencí pro dívky s RTT
- podílíme se na vydávání informačních materiálů o RTT (letáky, publikace, DVD), pořádáme odborné semináře a osvětové akce za účelem zvýšení povědomí o problematice RTT, účastníme se praktické výuky budoucích lékařů a speciálních pedagogů, provozujeme webové stránky www.rett-cz.com

Jak nás můžete PODPOŘIT?

- zprostředkovat užitečné kontakty, přijít s řešením aktuálních problémů, dobrým nápadem
 - nabídnout věcný dar, pomůcku, služby apod., dle Vašeho uvážení
 - přispět finančně, číslo našeho transparentního účtu u Raiffeisen Bank a. s. je 601 560 2001 / 5500
 - uvítáme samozřejmě i jakoukoliv jinou formu podpory (např. dobrovolnictví, osobní asistenci na respitních pobytech, zkušenosti s fundraisingem, překlady odborných textů apod.)
 - kontakty a další informace naleznete na www.rett-cz.com.
- Za Vaši podporu předem velmi děkujeme. ☺



RETT COMMUNITY z.s.

Klapálkova 2238/1
149 00 Praha 4 – Chodov
IČO: 266 509 41

Bankovní spojení:

Raiffeisen Bank a. s.,
č. ú. 601 560 2001 / 5500

e-mail:

info@rett-cz.com

**Telefony a další kontakty naleznete
na našich webových stránkách:**

www.rett-cz.com

**Děkujeme za přízeň a pomoc všem
naším rodinám, přátelům a partnerům.
Těšíme se na další spolupráci s Vámi!**



Víte, co je RETTŮV SYNDROM?



Rettův syndrom (RTT) je vážné X-vázané neurologické onemocnění, postihující především dívky. Řadí se mezi tzv. vzácná onemocnění a je jednou z nejčastějších příčin mentální retardace a vývojového regrese u žen, u kterých se vyskytuje s prevalencí 1:10 000. V ČR by tedy mělo žít několik set pacientek s RTT, diagnostikovány jsou však pouze desítky.

RETT COMMUNITY z.s.
Česká republika

Spolek rodičů a přátel dívek s Rettovým syndromem