

Život se vzácným onemocněním – Rettův syndrom

Chorobu, jíž v Česku trpí na 70 dívek, lze diagnostikovat jen analýzou DNA

Rettův syndrom je neurovývojové onemocnění způsobené nejčastěji genetickou mutací v MECP2 genu na chromozomu X. Postihuje v naprosté převaze dívky a jedno nemocné dítě připadá na 10–15 tisíc zdravě narozených.

Onemocnění bylo popsáno rakouským lékařem Andreasem Rettem v roce 1966, jeho příčina (tedy genová mutace) až v roce 1999 ve Velké Británii.

Jak se projevuje?

Typické je, že počáteční vývoj dítěte s Rettovým syndromem je obvykle do 6.–18. měsíce věku normální. Následuje období stagnace až regrese vývoje, ale příznaky jsou zpočátku nespecifické. Zhoršuje se koordinace a provádění naučených pohybů (dyspraxie, apraxie), např. schopnost dítěte samo se najíst. Rozvíjejí se autistické projevy – ztráta zájmu o komunikaci, hru, stereotypní pohyby (nejtypičtější jsou „mycí“ pohyby rukou). Již nabyté řečové schopnosti se mohou postupně zcela vytratit.

Kromě toho se většinou časem jako příznak této choroby manifestují epileptické záchvaty – nejedná se však o další přidruženou nemoc. Postupně se dále zhoršuje držení těla, koordinace chůze (tzv. mozečkový neboli cerebelární syndrom). Příznaky mohou být různé tíže a projevit se v různém časovém období – proto je diagnostika složitá.

V ČR je zatím s touto nemocí diagnostikováno kolem 70 dívek, i když dle četnosti výskytu onemocnění v jiných zemích lze předpokládat zhruba 300 pacientek. Část je patrně vedena pod diagnózou dětská mozková obrna, mentální retardace či neurodegenerativní onemocnění nejasné příčiny.

Diagnóza

Obvykle neurolog vysloví podezření na Rettův syndrom na základě výše popsaných příznaků, klinického neurologického vyšetření a dalších pomocných vyšetření, jež však „pouze“ vyloučí jinou příčinu, jako je zánět, nádor a podobně. Stanovení diagnózy není možné jinou cestou než analýzou DNA (pro pa-



cientku to znamená odběr jedné zkumavky krve).

„Pro včasnou diagnostiku Rettova syndromu musí lékaři v první řadě věřit rodičům, kteří poukazují na změny chování či hybnosti u svého dítěte. Během orientačního ambulantního vyšetření se sice dítě může jevit ještě jako normální, ale upozornění na regres jeho schopností rodiči je zásadní pro další širokou diferenciální diagnostiku, do níž Rettův syndrom spadá,“ říká MUDr. Alena Zumrová, Ph.D., z Kliniky dětské neurologie 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Motol. V Česku provádí diagnostiku Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch, Ke Karlovu 2, Praha 2.

Pohled rodičů

Velkým problémem pro rodiče i okolí dítěte je jeho omezená schopnost komunikace, protože dívky většinou nemluví, často nemohou dát dostatečně najevo emoce, přitom však potřebují nějak projevit své pocity a názory.

„Postupem doby jsme se naučili rozeznat, co kterým zvukem naše Evinka chce vyjádřit, kdy se jí něco líbí a naopak. Hodně také vyčtu z jejích očí. A třeba pro výběr oblíbené pohádky používáme obrázky umístěné na lednici,“ říká Vlasta Eidernová, která vychovává dceru s Rettovým syndromem.

V komunikaci pomáhají i tablety. Rodiče si mohou stáhnout speciální aplikace podporující komunikaci, učení, ale i hru handicapovaných

dětí. „Pomohou děti zabavit, upoutají jejich pozornost, ale současně děti prostřednictvím obrázků mohou určit, na co mají chuť a co chtějí dělat,“ vysvětluje Zdenka Müllerová ze společnosti sanafriends, jež pomáhá dětem s Rettovým syndromem. V roce 2016 nadace (kromě jiné formy podpory) věnovala pět iPadů spolku Rett Community sdružujícímu rodiny takto postižených dětí.

„Prostřednictvím iPadu mohou rodiče vytvářet i zážitkovou albu s obrázky činností, které s dívkami absolvovali – například různé výlety či oslavy –, poté si je společně prohlížejí a ‚povídají si‘. Existují také vzdělávací, relaxační a stimulační programy, které děti i přes problémy s jemnou motorikou zvládnou ovládat, případně jim v tom rodiče pomohou,“ doplňuje Zdenka Müllerová.

Rodiny iPad používají jak pro zábavu, tak k ergoterapii. „Máme staženou aplikaci, která naši Evinku nutí klikat na obrázky zvířátek, čímž procvičuje prstíky na rukou,“ vysvětluje Vlasta Eidernová, jež v prosinci převzala jeden z iPadů od nadace sanafriends.

Edukace odborné veřejnosti

Nadace sanafriends se spolkem Rett Community a Vládním výborem pro zdravotně postižené občany vydaly materiály seznamující lékaře a odbornou veřejnost s Rettovým syndromem a usnadňující jeho diagnostiku.

„Vydáním publikace s dokumentem na DVD a její následnou celorepublikovou distribucí se podstatně zlepšila informovanost o Rettově syndromu mezi pediatry, což má a určitě bude mít vliv i na včasnou diagnostiku Rettova syndromu,“ říká Lenka Kohoutková z Rett Community. [RED](#)



Kde hledat pomoc a informace

MUDr. Alena Zumrová, Ph.D.,
Klinika dětské neurologie 2. lékařské fakulty
Univerzity Karlovy a FN Motol,
Centrum hereditárních ataxií
www.rett-cz.com nebo www.sanafriends.cz