

[Akceptuje](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

Zespół Retta

Dziewczynki z zespołem Retta nazywane są milczącymi aniołami: nie mówią, nie chodzą, wymachują rączkami. Z wiekiem pojawiają się napady padaczkowe, ciało drży jak w chorobie Parkinsona. Niektórzy rodzice mają nadzieję związaną z amerykańskim lekiem, ale specjaliści w Polsce ją studzą.

W Polsce do tej pory zdiagnozowanych zostało 500 dziewczynek. Szacuje się, że drugie tyle nie miało szczęścia - ich rodzice żyją bez świadomości tej choroby mylonej nagminnie z autyzmem, bo faktycznie zawiera cechy autyzmu. Nie wiadomo, czy jako objaw pierwotny czy jako wyraz frustracji dziecka, nie mogącego komunikować się ze światem. Do niedawna te dziewczynki były traktowane jako całkowicie niepełnosprawne intelektualnie przez brak komunikacji z nimi. Ale okazało się, że mają jakieś możliwości kontaktu np. za pomocą wzroku - ich spojrzenie dotyka umysłu i serca każdego, kto patrzy im w oczy. Ma się wrażenie jakby były uwięzione.

- Komunikacja z dziewczynkami jest znacznie lepsza niż nam się wydawało jeszcze kilka lat temu. Zespół Retta to nie tylko brak rozwoju mowy i innych ruchów stereotypowych. Przez nasze Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta przeszło 300 rodzin dzieci z tym zespołem. Niestety, umierają szybciej niż inni w ich wieku, więc obecnie jest zrzeszonych około 180 rodzin. Proszę uwierzyć, że rodzice dziewczynek robią dla nich naprawdę bardzo wiele - zapewnia prof. dr hab. Robert Śmigiel, kierownik medyczny Centrum Diagnostyczno-Terapeutycznego Chorób Rzadkich we Wrocławiu oraz kierownik Katedry i Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii i Chorób Metabolicznych UM we Wrocławiu.

Od wielu lat współpracuje społecznie ze stowarzyszeniami i fundacjami rodziców i opiekunów dzieci z niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami rozwoju, chorobami genetycznymi i metabolicznymi. Jako lekarz pediatra i genetyk kliniczny otrzymał Nagrodę im. prof. Z. Religi „Wyjątkowy Lekarz” oraz wyróżnienie od Prezydenta Miasta Wrocławia „Wrocław bez barier”, a także był nominowany do nagrody „Anioły Medycyny”.

To dziecko jest leniuszkiem?

Rodzice dziewczynek - niemowląt z zespołem Retta nie mają łatwo. Bywają traktowani jako przewrażliwieni na punkcie swojego dziecka, jako szukający dziury w całym. Często to intuicja podpowiada, że coś jest nie tak z córką. Zwłaszcza, gdy ma się już starsze dziecko i porównuje się rozwój. Pewnej mamie cały czas wydawało się, że nie ma kontaktu z córką, że dziecko jest jakby spoza szyby - kontakt wzrokowy niby jest, a jakby go nie było, dziecko nie chodzi, na swoje imię reaguje albo i nie. Jest pogodne, spokojne, ale nie ma się poczucia bycia z nim w kontakcie. Dziecko wybudzało się po 15 razy w ciągu nocy. Mama słyszała rady: "Zmień miejsce snu". Wiedziała jednak, że w pokoju córeczki jest spokój i że to jakaś "przeszkadzajka" w mózgu ją wybudza.

Dziewczynka - teraz dwuletnia - zaczęła siedzieć dopiero w wieku 16 miesięcy, do dziś nie chodzi. Diagnoza pani neurolog sprzed kilku miesięcy, że to z pewnością zaburzenie metaboliczne, okazała się chybiona, choć EEG mózgu wtedy nic złego nie pokazało. Ba, było prawidłowe. Kolejni neurologi uspokojali. Ale rodzina dziecka wykonała badanie genomu (WES) w Warszawskim Uniwersytecie Medycznym. I to był najlepszy pomysł.

- Gdyby nie to badanie, byłabym mamą dziś dwuletniej dziewczynki, co do której w dalszym ciągu nie wiem, co jest. Na wynik czekaliśmy cztery długie miesiące. Ale już wcześniej czułam, że to jest zespół Retta, mimo zapewnień specjalisty, że to niemożliwe, bo córka nie ma wszystkich objawów. Ani przez moment nie miałam podejrzeń, że badanie genomu zawiera błąd, co sugerowano. Gdy w październiku 2022 r. przyszła interpretacja wyników, zdziwiona nie byłam. Za to zdziwieni byli rehabilitanci córki i specjalista. Objawy u poszczególnych dzieci z tą chorobą różnią się. Są nagminnie mylone z autyzmem albo z porażeniem mózgowym - mówi mama.

Mózg zamknięty w ciele - więzieniu

Jak ta choroba szybko rozwija się, niech posłuży fakt, że dziś EEG mózgu opisywanej dziewczynki już pokazuje zmiany, a w święta Wielkiej Nocy wywołały one pierwszy atak padaczkowy.

- Musimy być czujni, bo choroba cały czas postępuje. Po otrzymaniu diagnozy cztery dni przeryczałam na myśl o mózgu zamkniętym w ciele, które jest więzieniem. Jak w filmie „Motyl i skafander”. Postanowiłam, że będę komunikować się ze swoim dzieckiem, nauczę się czytać jego reakcje - mówi mama.

Wiele dziewczynek z zespołem Retta uczęszcza na zajęcia z komunikacji alternatywnej i świetnie sortuje wzrokiem symbole.

W wieku 4-5 lat pojawia się u nich stereotypia rączek. Co to oznacza? Że nie mają nad nimi władzy: klaszczą, wymachują jak motyl przed buzią, nic nie są w stanie wziąć, nic nie są w stanie zrobić samodzielnie.

Co z edukacją?

Mamy starszych dziewczynek z tą chorobą opowiadają o kłopotach z edukacją. Bo dzieci z zespołem Retta muszą przecież mieć dostosowane narzędzia do komunikacji alternatywnej, opartej na symbolach pokazywanych wzrokiem. Dziewczynki odpowiednio stymulowane potrafią pokazać cały ciąg myślowy. Trudno jednak, żeby siedziały w ławce szkolnej z dzieckiem zdrowym.

Jak wygląda opieka nad dziewczynką dotkniętą zespołem Retta? To ciężka harówka - od poniedziałku do piątku wozenie na różne rehabilitacje, np. te koszmarnie bolesne metodą Vojta.

Matki mówią, że to nie one są wojowniczkami, lecz ich córki nad podziw dzielne. Mają zamknięte ciała, ale np. jeszcze zachowały możliwość funkcjonowania - dotykają przedmiotów. Mają więc mnóstwo buczących zabawek i wiele radości, gdy one wydają dźwięki.

Nadzieja?

12 marca tego roku w Stanach Zjednoczonych został dopuszczony lek, z którym wielu rodziców dziewczynek z zespołem Retta wiąże nadzieje. Dawka roczna leku to koszt ok. miliona złotych. Z pewnością pojawią się zbiórki na ten cel. Zresztą od pewnego czasu w terapii tego zespołu mocno ruszyło do przodu, z laboratoriów z różnych stron świata płynie nadzieja.

Trzeba jednak pamiętać, że farmaceuci mawiają: każdy lek niesie nadzieję na pomoc choremu, ale nie każdemu organizmowi zmagającemu się z chorobą, taka pomoc jest dana. Teoretyczne wskazania są istotne, ale nie ma gwarancji sukcesu. Czasami lek pomaga, ale działania niepożądane lub interakcje z innymi niezbędnymi lekami go wykluczają. Biologia to nie algebra i na tym polega jej wspaniałość i przekleństwo równocześnie.

Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta umocowane w strukturach międzynarodowych od początku prowadziło obserwację rozwoju leku. Ma do tego niezaprzeczalną legitymację - zorganizowało niejedną konferencję na temat tej choroby, sprowadzało najlepszych w świecie specjalistów, terapeutów.

- Dziś wiemy, że jest to stary lek stosowany w endokrynologii. Ktoś jednak wpadł na pomysł, że IGF1, czyli przekaźnik dla hormonu wzrostu do komórek z mutacją w genie MECP2, poprawia jego ekspresję. Dlatego zaczęły się badania. Niestety, w badaniach klinicznych ten lek nie wypadł rewelacyjnie. Poprawia zaledwie o 10-15 procent motorykę małą. Entuzjazm zdecydowanie opadł. Zastanawia jego cena w proporcji do niezbyt porażającej skuteczności. Skutki uboczne podawania tego leku - wymioty, biegunka - są uciążliwe i nie do zaakceptowania w życiu codziennym. Trudno odbierać nadzieję rodzicom, ale to nie będą wyjazdy jak po terapię genową przy SMA, gdzie lek dosłownie stawia dzieci na nogi - mówi prof. Robert Śmigiel. Warto dodać, że być może w Polsce

będzie możliwa terapia genowa w ramach programów terapeutycznych.

Mimo wszystko wielu rodziców dziewczynek chorujących na zespół Retta, będzie chciało polecieć do Stanów Zjednoczonych. Lek jest przeznaczony dla dwulatek, które nie mają jeszcze wszystkich objawów choroby. W przypadku tak małych dziewczynek wyniki badań są nieco bardziej optymistyczne. Czy jednak lek poprawi komunikację, czy dziewczynki zaczną cokolwiek mówić? Nie wiadomo.

Zespół Retta

Rzadkie, (1 na 10-20 000 urodzeń), 4-fazowe, poważne zaburzenie neurorozwojowe, które dotyka niemal wyłącznie dziewczynek. Ma podłoże genetyczne wynikające z mutacji (czyli uszkodzeń) genu MECP2. Gen ten jest położony na chromosomie żeńskim X, dotychczas ustalono około 200 różnych mutacji genu MECP2.

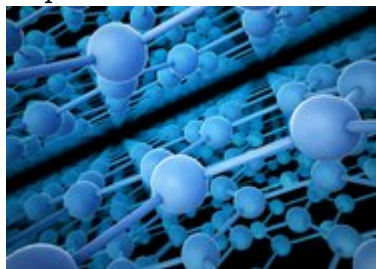
Cechy zespołu Retta:

- Autyzm: brak kontaktu, brak reakcji na imię albo słaba reakcja
- Do 6. miesiąca życia dziecko rozwija się bez objawów, potem między 6 a 18 miesiącem życia następuje regres, rozwój jest powolny (w przypadku Lenki regresów było kilka)
- Problemy z kontrolą ciała, z siedzeniem, chodzeniem
- Padaczka
- Zaburzenie odżywiania
- Problemy ze snem
- W nocy hiperwentylacja
- Problemy z sercem
- Częste refluksy i zaparcia
- Bruksizm, czyli dotkliwe zgrzytanie zębami aż one ścierają się
- Opóźniony i niski wzrost
- Małe i zimne stopy oraz dłonie
- Kifoza/skolioza
- Osteoporoza.

Fazy zespołu Retta:

- Faza I (6-18 miesięcy) - dzieci są oceniane jako łagodne, spokojne, mało płaczliwe i przesypiające dużą część dnia. Niektóre są nieco mniej mobilne, powtarzają ruchy kończyn z dużą częstotliwością, słabo reagują na okazje do podejmowania zabaw.
- Faza II (do 3-4 roku życia) - tzw. faza gwałtownego regresu, często po traumatycznych przeżyciach, jak np. śmierć kogoś bliskiego czy traumy szpitalne. Może trwać zarówno kilka tygodni jak i wiele miesięcy.
- Faza III (okres przedszkolny i szkolny) - powrotne otwarcie się na świat, ustępują cechy autystyczne, pogłębiają się jednak problemy ruchowe, a nierzadko skolioza wymaga już interwencji chirurgicznej; deformacje stóp i zaburzenia oddychania. Okres ogólnej stabilizacji stanu.
- Faza IV (od 10-15 roku życia) - problemy z poruszaniem się, a w związku z postępującą skoliozą i dystonią, utrata zdolności chodzenia. Stereotypie rąk oraz napady padaczkowe mogą zmniejszyć się, a nawet ustąpić. Kontakty emocjonalne ulegają najczęściej poprawie, rozwój płciowy przebiega prawidłowo.

<http://laboratoria.net/aktualnosci/31811.html>



28-05-2024

Drżące nanorurki

Właściwości zależą m.in. od tego, w jaki sposób struktury te wibrują.



28-05-2024

Naukowcy znaleźli sposób na recykling betonu

Informuje "Nature".



28-05-2024

ADHD zdiagnozowano u co dziewiątego dziecka w USA

W roku 2022 dzieci z diagnozą ADHD było o milion więcej niż w roku 2016.



28-05-2024

Testy na obecność HPV

Co osiem lat równie skuteczne, co regularna cytologia.



28-05-2024

Do środowiska trafiło ponad 1 mld komarów GMO

Przeznaczonych do walki z malarią.



28-05-2024

Może to owady uratują nas przed zwałami plastiku

Niektóre gatunki owadów są w stanie zjadać plastik.



28-05-2024

[Terapia daremna przedłuża cierpienie, przedłuża agonię](#)

Terapia daremna nie jest w stanie pomóc pacjentowi.



28-05-2024

[Widzimy eskalację zaburzeń związanych ze stresem](#)

Szeroko rozumianych lękowo-depresyjnych.

Informacje dnia: [Drżące nanorurki](#) [Naukowcy znaleźli sposób na recykling betonu](#) [ADHD zdiagnozowano u co dziewiątego dziecka w USA](#) [Testy na obecność HPV](#) [Do środowiska trafiło ponad 1 mld komarów](#) [GMO](#) [Może to owady uratują nas przed zwałami plastiku](#) [Drżące nanorurki](#) [Naukowcy znaleźli sposób na recykling betonu](#) [ADHD zdiagnozowano u co dziewiątego dziecka w USA](#) [Testy na obecność HPV](#) [Do środowiska trafiło ponad 1 mld komarów](#) [GMO](#) [Może to owady uratują nas przed zwałami plastiku](#)

Partnerzy