

СИНДРОМ РЕТТА У МАЛЬЧИКА

Гречанина Е. Я.

*Український інститут клінічної генетики ХНМУ, Харків, Україна,
Харків, пр. Правды, 13, e-mail: mgs@ukr.net*

Введение

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 настоящее время накоплено достаточно доказательств генетической природы синдрома Ретта. Так, патология встречается почти исключительно у девочек. Известно несколько описанных случаев возникновения синдрома Ретта у мальчиков.

Диагностические поиски синдрома Ретта должны включать следующие критерии: течение пренатального и перинатального периода без отклонений, нормальную окружность головы при рождении с последующим замедлением роста головы между 5 месяцами и 4 годами; потеря приобретенных целенаправленных движений рук в возрасте от 6 до 30 месяцев, связанную по времени с нарушением общения; глубокое повреждение экспрессивной и импрессивной речи и грубая задержка психомоторного развития; стереотипные движения рук, напоминающие выжимание, стискивание, хлопки, “мытьё рук”, потирание, появляющиеся после потери целенаправленных движений рук; нарушения походки (апраксии и атаксии), выявляющиеся в возрасте 1 — 4 лет. В настоящее время методы терапевтической коррекции данной патологии крайне ограничены и сводятся к симптоматическим средствам.

Под нашим наблюдением состоим 12 больных. У одного из них впервые в Украине найдена мутация K286fs внутри транскрипционного домена.

Целью данного сообщения является демонстрация клинического наблюдения реабилитации ребенка с синдромом Ретта.

Материалы и методы

Соматические исследования, клинко-генеалогические, синдромологический анамнез, дополнительные методы обследования.

Клиническое наблюдение

В ХСМГЦ направлен ребенок в возрасте 3 лет в связи с задержкой стато-кинетического, психического и речевого развития.

На момент поступления имелись жалобы на задержку интеллектуального и речевого развития, повышенную возбудимость, раздражитель-

ность ребенка, отсутствие навыков опрятности, периодические приступы агрессии к себе и окружающим, навязчивые движения рук, периодические запоры.

Анамнез болезни: Мать считает ребенка больным с рождения, когда отмечалась повышенная возбудимость, плаксивость, постоянные запоры. Состоял на “Д” учете у невропатолога. В возрасте 11 мес., после перенесенной кишечной инфекции, исчезли навыки опрятности, участились запоры. В связи с повышенной возбудимостью, задержкой развития, навязчивыми движениями рук в возрасте 2 лет консультирован в ГДБ №5, где установлен диагноз: синдром гипервозбудимости на резидуально органическом фоне. Рекомендовано Глицин, Экстракт валерианы, Персен. Терапия без значительного положительного эффекта. При повторной консультации в возрасте 3 лет установлен диагноз: синдром гипервозбудимости, задержка речевого развития. Аутизм? С этим диагнозом ребенок был направлен в ХСМГЦ.

Анамнез жизни. Родился от третьей беременности в сроке 40 недель. Вес при рождении 3300 гр., рост 50 см. На естественном вскармливании — до 1,2 лет. В анамнезе — респираторные, кишечные инфекции.

Клинко-генеалогический анализ выявил отягощенность родословной по сердечно-сосудистой, онкологической патологии.

В фенотипе пробанда обращают на себя внимание задержка психического развития, навязчивые движения рук, бледность кожных покровов, мышечная гипотония, широкое лицо, гипотелоризм, голубые склеры, длинный фильтр, короткая шея, широкая грудная клетка, брахидактилия.



Рис. Фенотип пробанда

Во время наблюдения в ХСМГЦ проводилось обследование:

- Кариотип – 46ХУ, 14pstk+, G-окраска, С-окраска, 1% хромосомной нестабильности.
- ТСХ аминокислот крови – нормограмма;
- ТСХ углеводов крови – нормограмма;
- Биохимический анализ крови (10.06.07) – кальций 2,05 ммоль/л (N=2,2-2,7 ммоль/л), щелочная фосфатаза – 280,7 Ед/л (N 120-275), общий билирубин – 22,0 мкмоль/л (N до 20,5), остальные показатели в пределах физиологической нормы.
- Хлориды пота – 28,9 ммоль/л (N до 40)
- Исследование аминокислот методом Piko-Tag – показатели в пределах нормы.
- Абдоминальная эхография: умеренные диффузные изменения паренхимы печени. Выраженные признаки холецистохолангита, панкреатопатии. Метаболические изменения в почках, умеренный уростаз
- Исследование полиморфизма генов ферментов фолатного цикла (MTHFR 667 C/T и MTRR 66 A/G) – обнаружен полиморфизм MTHFR 677 TT, MTRR AG.

На основании жалоб, данных анамнеза, клинико-генеалогического анализа, особенностей фенотипа, данных неврологического статуса и результатов дополнительных методов исследования установлен диагноз: синдром Ретта на фоне дефицита метилентетрагидрофолатредуктазы (нарушение метилирования). Хромосомный полиморфизм. Эпигенетическая болезнь.

Назначена терапия – Витамин В₆ по 0,5 таб. 2 раз в день, Фолиевая кислота по 1 мг в день, Поливитамины “Мульти-табс” по 1 таб. 2 раза в день.

На фоне проводимой терапии отмечалась положительная динамика- ребенок стал спокойнее, более внимательным, лучше воспринимает обращенную к нему речь, увеличился словарный запас, значительно уменьшилась стереотипия.

Вывод

Таким образом, правильная интерпретация клинических и биохимических данных позволяет осуществить своевременную диагностику наследственной патологии и разработать комплекс реабилитационных мероприятий, снизить инвалидизацию благодаря индивидуальной коррекции.