

## 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 В<sub>6</sub> 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.