

Dotaz č. 8: V souvislosti s autismem jsem slyšela termín Rettův syndrom. O co se jedná?

Odpověď:

Rettův syndrom byl poprvé popsán v roce 1965. Vyskytuje se většinou pouze u dívek, v poměru 6-7 případů na 100 000 dívek. Příčina syndromu je genetická.

Rettův syndrom je neurologická vada, která se vyskytuje téměř výhradně u dívek, bez ohledu na jejich rasu nebo národnost. Jsou známy případy výskytu Rettova syndromu i u chlapců, ale jde obvykle o smrtelnou formu syndromu způsobující potrat, narození mrtvého dítěte nebo předčasnou smrt.

Rettův syndrom je nejčastěji chybně diagnostikován jako autismus, mozková obrna nebo nespecifikované zpoždění vývoje. Nelze předpovědět, v jakém rozsahu se Rettův syndrom projeví. U Rettova syndromu se často objevuje jako přidružené onemocnění epilepsie. Výskyt záchvatů může být od nulového až po těžké formy. Ke konci adolescence má obvykle jejich intenzita klesající tendenci. Mohou se též objevit poruchy dýchání či různě závažná skolióza.

Počáteční vývoj dítěte s Rettovým syndromem se do šestého až osmnáctého měsíce života obvykle jeví jako normální. Pak se vývoj buď zastaví, nebo se vrací do nižšího vývojového stupně, kdy např. dítě ztrácí schopnost řeči a vědomého užívání rukou. Brzy se začnou projevovat stereotypní pohyby rukou, poruchy chůze a zpomalující se růst hlavy.

Hlavním a zvláště těžce postihujícím rysem Rettova syndromu je neschopnost ovládat tělo a provádět tak motorické pohyby (apraxie). Vzhledem k tomu a k nedostatečným řečovým schopnostem postiženého jedince je těžké přesně stanovit inteligenci, protože většina tradičních testovacích metod vyžaduje od testovaného použití rukou a řečovou komunikaci, což je u dívek s tímto syndromem nemožné.

Dívky postižené touto poruchou mají jen částečně autistické chování. Výrazný je např. velmi malý rozsah pozornosti. V oblasti motoriky zaznamenáváme různou míru ztráty úchopových schopností rukou často doprovázenou závažnými poruchami hybnosti. U dívek, které svými klinickými projevy přesně splňují diagnostická kritéria, hovoříme o klasickém Rettově syndromu (asi 2/3 dívek), u ostatních diagnostikujeme atypický Rettův syndrom (jde o mírnější formu syndromu - dívky chodí a sedí, mluví nebo chybí nějaký typický znak - například nemají menší obvod hlavičky, neprošly obdobím normálního vývoje). V České republice se ročně narodí 5-6 dívek s Rettovým syndromem.