



İDİL REHBERLİK VE ARAŞTIRMA MERKEZİ

YENİ MAH. 131 SK. NO 1 İDİL /
ŞIRNAK 04865513323

Rett Sendromu

İDİL REHBERLİK VE ARAŞTIRMA MERKEZİ

Rett Sendromu Nedir?

Rett Sendromu nörogelişimsel bir hastalıktır. Normal gelişim basamaklarını takiben erken nörolojik regresyon ile tanınır. Rett Sendromu genetik bir hastalık olup sıklıkla nöbetlerin eşlik etmesi ile bilişsel, sözel, ince ve kaba motor becerilerinde gerileme yaşanan hastalıklardan biridir. Ayrıca iletişim kaybı ve otonomik disfonksiyon da görülür. Rett Sendromu yaklaşık olarak tüm toplumlarda benzer sıklıkta görülmekte olup yaklaşık 10.000 ile 15.000 kızda 1'dir. Rett Sendromu neredeyse sadece kızlarda görülmektedir, bozukluk olan erkek fetüsler nadiren doğar. Rett Sendromunun büyük çoğunluğunda metil-CpG-bağlama proteini-2 (MECP2) geni mutasyonu bulunur ve bu mutasyon hastanın davranışlarını büyük ölçüde etkiler.

Rett Sendromuna sahip hastalar genellikle sorunsuz bir gebelik sonucunda zamanında doğar. İlk bulgulardan biri de baş çevresindeki persentilinde düşmedir. Ancak bu bulgu her hastada görülmemesi nedeniyle daha sonra tanı kriterlerinden çıkarılmıştır

Hastalar 12-18 aydan sonra konuşma yetisi ve amaçlı el hareketlerini kaybeder.



Rett Sendromu Evreleri

İlk Evre

Rett Sendromunda ilk evre 6-18 ay arasında görülür ve belirtileri arasında bebekteki tuhaf hareketler, bebeğin çevreye karşı olan ilgisizliği gösterilebilir. Bu evrede postural gelişim devam etmektedir ancak yavaşlar ve normal bebeklere göre geride kalır.

İkinci Evre

İkinci evre 1 ile 4 yaş arasında yaşanır ve hastada gece ağlamaları, kişilik bozuklukları, çevreye karşı olan ilginin azalması görülür. Aynı zamanda bu belirtilerin görülmesinden önce ani gelişen ateş ve apati gibi meningoensefaliti andıran bazı bulgular da gözlemlenebilir. Baş çevresi persentilinde düşüş görülür



Rett Sendromu Evreleri

Üçüncü Evre

Üçüncü evre durağan dönemdir. Hasta bu dönemde yürüme yetisi kazandıysa bunu sürdürebilir kazanmadıysa bile yürümeyi öğrenebilir. Amaçlı el hareketlerindeki kayıp belirginleşir ve solunum bozuklukları, diş gıcırdatmak gibi uyku düzensizlikleri gece ağlama ve gülme nöbetleri görülebilir

Dördüncü Evre

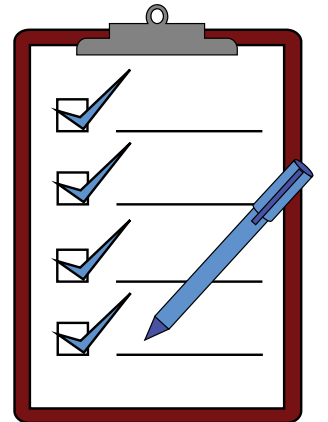
Dördüncü evre genellikle 10 yaşından sonra görülür. Anlama yetisi iletişim ve el becerilerinde bir azalma olmazken motor kapasitesi azalır. En ileri evrede dahi göz dikme gibi özellikler korunur. Hasta tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelebilir.

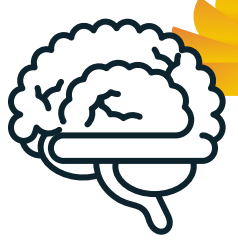


Belirti ve Semptomlar

Rett Sendromunun belirtileri arasında genel anlamda şunlar bulunabilir;

- Mental retardasyon (Zeka Geriliği)
- Koordinasyonsuz yürüme
- Konuşmada bozukluk
- Epileptik nöbetler
- İletişim kaybı
- Motor yetilerinde gerileme
- Bilişsel kayıp
- Fiziksel deformiteler
- Skolyoz





Teşhis Yöntemleri

Rett Sendromunun kesin tanısı günümüzde X kromozomu üzerinde bulunan MECP2 geninin kusurlu olarak gösterilmesiyle konulur. Genetik boyutunun yanı sıra MRG EEG gibi görüntüleme sonuçları da hastalığın teşhisinde yardımcı olur.

Atipik Rett Sendromunun tanısı için altı temel kriterden en az üçünün on bir destekleyici kriterden en az beşinin olması gerekir. Bu altı temel kriter;

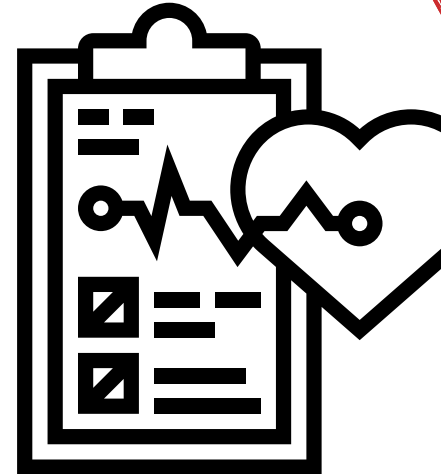
- El beceri kaybı
- Anormal hareketler
- El stereotipisi
- İletişim becerilerinde kayıp
- Baş büyümesinde yavaşlama
- Konuşma kaybı yer almaktadır.



Teşhis Yöntemleri

On bir destekleyici kriter ise;

- Karında şişkinlik
- Hava yutma
- Solunumda zorluk çekme
- Skolyoz veya kifoz
- Diş gıcırdatma
- Hipotropik soğuk ve soluk ayaklar
- Uyku düzensizlikleri
- Gece çığlık nöbetleri
- Durdurulamaz kahkaha nöbetleri
- Ağrı duyarlılığında azalma
- Yoğun göz teması bulunmaktadır.



Tedaviler veya İdare Yöntemleri

Rett Sendromunun tedavisi için arařtırmalar devam etmektedir ancak günümüzde geçerliliđi olan bir gen tedavisi yoktur.

Hastalar için yapılan tedavi řu yöntemleri içermektedir;

- Antipsikotikler
- SSRI'ler
- Beta Blokerleri
- Konuřma terapisi
- Fizik tedavi
- Uyku yardımcıları
- Skolyoz ve uzun QT sendromu gözlenimi
- Beslenme tedavisi vs.



Görölme Sıklığı ve Dağılımı (Epidemiyoloji)

Rett Sendromu kadınları çok daha fazla etkilemektedir. Bu da Rett Sendromunu kadınlarda ciddi bilişsel yetmezliğin en yaygın genetik nedenlerden biri haline getirir. 12 yaşın altındaki kızlarda prevelansın 1/9.000, genel popülasyonda prevelansın yaklaşık 1/30.000 olduğu tahmin edilmektedir. Bu konu hakkında yapılan bir araştırmada aralarında Rett Sendromuna sahip hastaların da bulunduğu 25.013 başvurunun %2,7'sinin Rett Sendromuna sahip hastaların oluşturduğu gözlemlenmiştir. Bu hastaların çok büyük bir kısmını da beklendiği üzere kız hastalar oluşturmaktadır.

Rett Sendromunun bir varyantı olan Atipik Rett Sendromunun da prevelansının 1/45.000 olduğu tahmin edilmektedir. Hastalığın bu varyantı da genellikle kız çocuklarını etkilemektedir.



Rett Sendromu ve Otizm

Rett Sendromu belirti ve semptomlar açısından otizm gibi farklı hastalıklara benzediği için teşhisi sırasında zorluklar yaşanabilir. Halk arasında da bu iki hastalık karıştırılmaktadır. Rett Sendromuna sahip hastalar küçüklüklerinde otizm semptomları gösterebilir. Ancak Rett Sendromunda görülen kadınlarda baş büyümesinin yavaşlaması, el becerilerinin kaybı veya solunum problemleri otizmde görülen semptomlardan değildir.



OTİZM

- Otizm hem erkek hem de kız çocuklarında görülebilir.
- Otizmliler göz temasından kaçınır.
- Otizmlilerde genellikle düzensiz bir yürüyüş vardır.



RETT SENDROMU

- Rett Sendromu neredeyse sadece kız çocuklarında görülür.
- Rett Sendromlu kızlar göz hareketlerini nasıl kullanabileceklerini öğrenebilirler
- Rett sendromu olan kızlar yürüme yeteneklerini tamamen kaybedebilir ve titreme veya kas sertliği geliştirebilir.



Bize ulaşın

www.idilram.meb.k12.tr

04865513323

Yeni Mah. 131 SK. No 1 İdil / Şırnak

**Farklılıklarımız
zenginliğimizdir.**

İDİL REHBERLİK VE ARAŞTIRMA MERKEZİ