

Клинический случай синдрома Ретта: опыт наблюдений за ребенком старшего дошкольного возраста

Коваленкова Софья Андреевна, Коваленкова Екатерина Андреевна, Крутиков Дмитрий Сергеевич

Научный руководитель: д.м.н., доцент Крутикова Надежда Юрьевна

ФГБОУ ВО СГМУ, Смоленск

Актуальность. Синдром Ретта (СР) — редкое психоневрологическое нарушение, которое связано со спорадическими мутациями X-сцепленного гена метил-СpG-связывающего белка 2 (MECP2). Учитывая высокую значимость ранней диагностики, необходимость в мультидисциплинарном подходе к лечению и поддержке таких детей, исследование клинических случаев СР имеет особое значение для повышения осведомленности и улучшения качества жизни пациентов и их семей.

Цель исследования. Изучить динамику развития клинической картины при СР у ребенка.

Пациенты и методы. Девочка П., 2018 г.р. Анамнез жизни. Ребенок от 2-х срочных родов, оценка по APGAR — 9/9. Масса тела при рождении — 3200 г, длина тела — 50 см. Грудное вскармливание продолжалось до года. В течение первых лет жизни девочка развивалась без особенностей, однако к двум годам начали проявляться характерные симптомы: потеря речи, стереотипные движения, эквинусная походка, бруксизм, общение взглядом. Первоначально родители заметили изменения в поведении и моторике: появились стереотипные движения — хлопки в ладоши. В возрасте 1,5 лет наблюдался регресс в развитии: перестала произносить слова и собирать пирамидку. В возрасте 2 лет направлена к неврологу в связи с задержкой нервно-психического развития. Было заподозрено расстройство аутистического спектра, но после консультации с генетиком и сдачи анализов был подтвержден СР. В возрасте 4 лет выполнена ночная электроэнцефалография, которая выявила нарастание эпилептиформной активности на начальной

стадии сна. Наблюдаются пароксизмы, сопровождающиеся повторяющимися двигательными стереотипиями и плачем. Пароксизмы трактуются как фокальные эпилептические приступы. На данный момент пациентка посещает специализированный детский сад, где получает поддержку от воспитателей и занимается с дефектологом. В план реабилитации входят занятия в бассейне и иппотерапия, что положительно сказывается на ее физическом и эмоциональном состоянии. Важно продолжать наблюдение и реабилитационные мероприятия для максимального развития ребенка.

Результаты. Комплексный подход, включая молекулярно-генетическое исследование и реабилитационные мероприятия, позволяет значительно улучшить качество жизни пациентки и минимизировать проявления СР. Важно отметить, что существует ДНК-скрининг, позволяющий на ранних сроках беременности обнаружить данный синдром. У всех пар, планирующих беременность, возможно проведение скрининга на носительство частых моногенных аутосомно-рецессивных заболеваний.

Закключение. Данный клинический случай демонстрирует необходимость информированности врачей для своевременного выявления заболевания и мультидисциплинарного подхода к его диагностике и коррекции. Важным аспектом является медико-генетическое консультирование в женских консультациях, оно играет ключевую роль в своевременной диагностике и поддержке семей. Использование ДНК-скрининга для раннего выявления заболеваний значительно повышает шансы на эффективное лечение и реабилитацию.