

ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ Г.СЕМЕЙ
Кафедра Неврологии, психиатрии, наркологии

СВЛ

***ТЕМА: СИНДРОМ АСПЕРГЕРА, СИНДРОМ
РЕТТА***

*Ассистент к.м.н Сарсембина Ж.Д.
Семей-2013 год*

ВВЕДЕНИЕ

Классификация аутизма имеет длинную и преимущественно неоднозначную историю. В то время как термин «аутизм» хорошо известен, термин «всестороннее нарушение развития» (PDD) появился сравнительно недавно, и его смысл не столь очевиден. «Всестороннее нарушение развития» — термин, используемый в официальных диагностических указателях, опубликованных Американской психиатрической ассоциацией и Всемирной организацией здравоохранения.



□ Помимо аутизма были также идентифицированы и другие формы всестороннего нарушения развития, в том числе **синдром Аспергера**, атипичный аутизм (atypical autism), или PDDNOS, детское дезинтегративное нарушение (disintegrative disorder of childhood) и **синдром Ретта** (Rett's disorder). Поскольку эти термины появились сравнительно недавно, клинические особенности, отличающие эти формы PDD от аутизма, пока что еще четко не установлены. Более того, нет единого мнения по поводу того, являются ли эти разные формы следствием различных процессов.

□ Термином «всесторонние нарушения развития» обозначаются различные заболевания, отличающиеся друг от друга рядом особенностей, в то время как термин «разные формы аутизма» обозначает совокупность родственных состояний, отличающихся друг от друга только тяжестью симптомов.



F84.5 Синдром АСПЕРГЕРА

- ▣ **Синдром Аспергера** – нарушение развития, напоминающие слабую форму аутизма, при котором сохранены речевое и интеллектуальное развитие, но нарушена способность к социализации и общению.





- В 1944 году, через несколько месяцев после публикации статьи Каннера "Аутистические нарушения аффективного контакта", в которой он идентифицировал аутизм, австрийский психиатр, Ганс Аспергер описал похожий синдром, который он назвал "аутистическая психопатия"
- И Каннер, и Аспергер описывали очень похожие первичные черты нарушения ("ранний детский аутизм" Каннера и "аутистические нарушения личности" Аспергера): дефицит в социальном взаимодействии и прагматической (социальной) коммуникации, ограниченные интересы и действия.
- Однако, Аспергер не отмечал грубых аномалий языка и речи детей, которых он наблюдал, и описал относительно хорошо сохраненные речевые и когнитивные способности. Другие отличия описания состояния Аспергером от описаний Каннера включают в себя: проявление состояния в более позднем возрасте, плохая координация движений (неуклюжесть) и некоторые другие.
- Первоначально, все случаи состояния, описанного Аспергером, отмечались только среди мальчиков. Аспергер также предположил, что подобные проблемы развития наблюдаются и у других членов семьи, особенно у отцов.



Каковы причины синдрома Аспергера?

Точная причина синдрома Аспергера все еще изучается. Тем не менее, исследования показывают, что сочетание факторов – генетического и экологического – могут вызывать изменения в развитии мозга.

Синдром Аспергера не является результатом воспитания людей, их социальных обстоятельств, и не по вине самого человека с данным расстройством.





□ Синдром Аспергера является в основном «скрытой дисфункцией». Это означает, что нельзя по внешнему виду определить наличие у кого-либо синдрома Аспергера. Люди с данным расстройством испытывают трудности в трех основных областях. К ним относятся:

- **социальная коммуникация**
- **социальное взаимодействие**
- **социальное воображение**

Их часто называют «триадой нарушений»

- Когда мы встречаем людей, мы, как правило, можем сформировать свое мнение о них. По их выражению лица, тону голоса и языку тела мы можем сказать, счастливы ли они, сердиты или печальны, и реагируем соответствующим образом.
- Людям с синдромом Аспергера труднее интерпретировать знаки, такие как интонация, мимика, жесты, которые большинство людей воспринимают как должное. Это означает, что им сложнее общаться и взаимодействовать с другими людьми, что может привести их к сильной тревоге, беспокойству и растерянности.

ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ СИНДРОМА АСПЕРГЕРА, ПРЕДСТАВЛЕННЫЕ В DSM-IV:

- Качественные нарушения в области социального взаимодействия, представленные, по крайней мере, двумя из следующих:
 - явные нарушения в невербальном общении: отсутствие взгляда глаза в глаза, странное выражение лица, положение тела, жесты, неадекватные ситуации общения;
 - неспособность устанавливать соответствующие уровню развития дружеские отношения со сверстниками;
 - отсутствие проявления желания поделиться с другими своей радостью, интересами, достижениями (например, не приносят и не показывают другим предметы, которые их интересуют);
 - отсутствие социального или эмоционального взаимодействия.



- Ограниченные, повторяющиеся и стереотипные модели поведения, интересов и действий, представленные, по крайней мере, одним из следующих:
 - всепоглощенность одной или более стереотипными моделями интереса, ненормальными по своей интенсивности или сосредоточенности;
 - явная жесткая приверженность к специфическим, нефункциональным ритуалам и установившемуся заведенному порядку;
 - стереотипные и повторяющиеся двигательные манеризмы (например, взмахи, хлопки или кручение рукой или пальцами, или сложные движения всего тела);
 - настойчивое внимание к частям предметов.
- Нарушение вызывает клинически значимые отклонения в социальной, профессиональной или других важных областях функционирования.
- Не наблюдается клинически значимого общего отставания в речевом развитии (например, использование слов до 2-х летнего возраста, фразовая речь к 3-м годам).
- Не наблюдается клинически значимого отставания в когнитивном развитии или в развитии навыков самообслуживания, адаптивного поведения, развития любопытства об окружающем.
- Критерии лучше не соответствуют другому специфическому первазивному нарушению развития или шизофрении.



Другие отличительные признаки синдрома Аспергера

Любовь к определенному порядку

Пытаясь сделать мир менее беспорядочным и запутанным, люди с синдромом Аспергера могут устанавливать правила и распорядки, на которых они настаивают. Маленькие дети, например, могут настаивать на том, чтобы всегда ходить по одной и той же дороге в школу. В классе их приводит в расстройство внезапное изменение в расписании. Люди с синдромом Аспергера часто предпочитают выстраивать свой распорядок дня в соответствии с определенным шаблоном. Например, если они работают в определенные часы, неожиданные задержки на работу или с работы могут привести их к тревоге, волнению или расстройству.

Особая увлеченность

Люди с синдромом Аспергера могут проявлять сильный, иногда одержимый, интерес к хобби или коллекционированию. Иногда эти интересы сохраняются на протяжении всей жизни, в других случаях, один интерес сменяется несвязанным интересом. Например, человек с синдромом Аспергера может сосредоточиться на изучении всего, что нужно знать о поездах или компьютерах. Некоторые из них обладают исключительными знаниями в выбранной ими области деятельности. При наличии стимула интересы и навыки могут быть так развиты, что люди с синдромом Аспергера могут учиться или работать в кругу своих любимых дел.

Сенсорные трудности

У людей с синдромом Аспергера могут быть сенсорные трудности. Они могут проявляться в одном или во всех видах ощущений (зрение, слух, обоняние, осязание или вкус). Степень трудности варьируется от одного человека к другому. Чаще всего чувства человека либо усилены (сверхчувствительны) либо слаборазвиты (малочувствительны). Например, яркий свет, громкие звуки, непреодолимые запахи, специфическая структура пищи и поверхность определенных материалов могут быть причиной тревоги и боли для людей с синдромом Аспергера.

Людам с сенсорной чувствительностью также труднее использовать систему восприятия своего тела в окружающей обстановке. Эта система сообщает нам, где находятся наши тела. Таким образом, тем, у кого ослаблено восприятие тела, сложнее перемещаться между комнатами, избегать препятствия, стоять на соответствующем расстоянии от других людей и выполнять задачи, связанные с тонкой моторикой, такие как завязывание шнурков. Некоторые люди с синдромом Аспергера могут раскачиваться или кружиться, чтобы удерживать равновесие или чтобы лучше справиться со стрессом.



Странности речи и языка

- Люди с синдромом Аспергера часто выделяются весьма педантичной манерой разговора, использованием более формального и структурированного языка, чем того заслуживает ситуация. Пятилетний ребёнок с этим синдромом может регулярно говорить на языке, который бы подошёл университетскому учебнику, особенно в своей области интересов. Язык Аспергера, несмотря на старомодные слова и выражения, грамматически правилен.
- Развитие речи у ребёнка бывает исключительно ранним, развиваясь медленно из-за типичной для аспергеров привязанности к структуре и неизменности жизненных норм, или наоборот несколько поздним по сравнению с братьями и сёстрами, после чего развивается очень быстро, так что в возрасте 5-6 лет речь в любом случае выглядит как правильная, педантичная, не по годам развитая и чрезмерно похожая на взрослую. Часто ребёнок, запомнивший речевые штампы, может выглядеть понимающим разговор. Однако для него трудно или полностью невозможно быть настоящим собеседником. Специалисты по нарушениям речи обычно называют этот тип проблем термином *семантическое прагматическое нарушение*, означая, что, несмотря на нормальные или хорошо выраженные навыки речи, существует неспособность использования языка для коммуникации в условиях реальной жизни. Тональность голоса может быть нарушенной (слишком сильный, сиплый, чрезмерно низкий), темп речи увеличенным или заниженным. Слова часто произносятся излишне ровно и монотонно.



Другим распространённым (хотя и не универсальным) симптомом является буквальное понимание. Эттвуд приводит пример ребенка с синдромом Аспергера, которой однажды позвонили и спросили «Павел рядом?». Хотя требуемый Павел присутствовал в доме, его не было в комнате, и, оглянувшись, чтобы убедиться в этом, она ответила «нет» и повесила трубку. Звонящему человеку пришлось перезвонить и объяснить ей, что он хотел, чтобы она нашла Павла и попросила его взять трубку

Люди с синдромом Аспергера не воспринимают те неписанные социальные законы, которые мы усваиваем по опыту. Это как раз те люди, которые, как в известном анекдоте, на вопрос «Как дела?» начинают действительно рассказывать, как у них дела. Либо, наоборот, зная, что ответ на вопрос для собеседника может показаться слишком длинным — молчат. А если им сказать «Звони в любое время», могут позвонить в три часа ночи с чистой совестью. Полное неумение понимать намеки и «читать между строк» осложняет отношения с окружающими, но необходимо помнить, что обратная сторона этого — честность и прямолинейность. Многие люди с синдромом Аспергера вообще не умеют лгать, и опасаться интриг с их стороны тоже не приходится.

Многие люди с синдромом Аспергера также используют слова очень специфически, включая в речь свежепридуманные слова или скомбинированные из знаний разговорного языка с корнями древних, от которых он произошёл, а также необычные сочетания слов. Они могут развить редкий дар к юмору (особенно каламбур; игра слов; строфы, в которых смысл приведён в жертву рифме; сатира) или написанию книг. (Другой потенциальный источник юмора появляется, когда они понимают, что их буквальные интерпретации забавляют окружающих.) Некоторые настолько хорошо владеют письменной речью, что удовлетворяют критериям гиперлексии (способность понимать письменную речь выше нормы, а способность понимать устную речь — ниже нормы).

Лечение синдрома Аспергера

Не существует никакого метода лечения синдрома Аспергера. Целью лечения является контроль симптомов и улучшение социальных навыков. Пациенты часто учатся функционировать независимо от взрослых. Однако, они обычно продолжают испытывать проблемы с социальным взаимодействием. Они могут быть подвержены риску возникновения синдрома дефицита внимания (СДВ). Также могут возникнуть проблемы с психическим здоровьем, такие как депрессия и тревожность. Детям с синдромом Аспергера нужна любовь и понимание, а также точный режим.

Терапия включает:

Прием лекарств

Препараты, чтобы контролировать симптомы могут включать:

Стимуляторы;

Психотропные препараты;

Препараты для контроля приступов;

Селективные ингибиторы обратного захвата серотонина (СИОЗС), такие как циталопрам, сертралин, флуоксетин, пароксетин;

Нейролептики, таких как рисперидон.

Консультирование

Поведенческая терапия и обучение могут помочь детям развивать социальные навыки. Установление дружеских контактов трудно для этих детей. Когда они вырастают, многие обеспокоены

Забота в семье

- Уход за ребенком с синдромом Аспергера может быть очень напряженным. Консультанты помогают родителям научиться управлять поведением ребенка:
- Например, любимые телевизионные передачи могут быть записаны для последующего просмотра;
- Нужно установить ограничения на количество времени, которое ребенок может потратить на единственную, одержимую активность;
- В общении нужно использовать точные слова;
- Нужно избегать использования оборотов речи;
- Ребенок с заболеванием часто не понимает сказанное ему, хотя может повторить слова;
- Необходимо начать объяснения в раннем возрасте, что является приемлемым поведением в государственных и частных местах.
- Нельзя давать ребенку пустые обещания или угрожать ему;
- Нужно хвалить его за достижения, особенно за развитие социальных навыков.



Смысл Семьи не в том, чтобы
думать одинаково, а в том, чтобы думать вместе.

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА АСПЕРГЕРА И РАННЕГО ДЕТСКОГО АУТИЗМА (РДА)

| Синдром Каннера– детский аутизм | Синдром Аспергера |
|--|--|
| Признаки РДА выявляются уже на 1-ом году жизни (могут проявляться на 1 мес.). | Признаки РДА обнаруживаются на 2-3 году жизни. |
| Дети начинают сначала ходить, а потом только говорить. | Дети начинают говорить раньше, чем ходить, бурно развивается речь. |
| Речь не используется с целью общения, нарушена коммуникативная функция речи (она обращена в пространство, к самому себе). | Речь используется с целью общения, но своеобразно. |
| Интеллект снижен в 3\4 случаев (у 60% - глубокая умственная отсталость, у 15-20% - легкое снижение интеллекта, у 15-20% - норма). | Интеллект – норма или выше нормы. |
| Нет глазного контакта – для него нет других людей. | Избегает смотреть на людей, но они существуют для него. |
| Живет в своем мире. | Живет в нашем мире, но по своим законам. |
| Относительно неблагоприятный прогноз – чаще выход в атипичную умственную отсталость. При сохранном интеллекте – возможно становление шизоидной психопатии. | Относительно благоприятный прогноз – с возрастом становится основой шизоидной психопатии с удовлетворительной социальной адаптацией. |

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

- Почти 1/3 больных синдромом Аспергера способны выполнять «нормальную» работу и жить самостоятельно, хотя обычно не могут осуществлять ни то, ни другое. Самых способных — 5 % из общего количества больных — во многих случаях нельзя отличить от нормальных людей, но проблемы адаптации могут быть обнаружены при нейропсихологическом тестировании.
- Синдром Аспергера обычно приводит к проблемам в нормальных социальных взаимодействиях со сверстниками. Эти проблемы могут быть очень серьёзными, особенно в детстве и юношестве; дети с синдромом Аспергера часто являются жертвами задира, обидчиков и хулиганов в школе из-за их специфического поведения, речи и интересов и из-за их слабой или ещё неразвившейся способности воспринимать и адекватно и социально допустимо отвечать на неречевые знаки, особенно в ситуациях интерперсонального конфликта. Ребёнок или подросток с синдромом Аспергера часто озадачен источником такого плохого обращения, не понимая, что было сделано «неправильно» («не по правилам», «не по понятиям»). И в последующей жизни многие люди с синдромом Аспергера жалуются на чувство, что они невольно становятся отсоединёнными от окружающего мира.



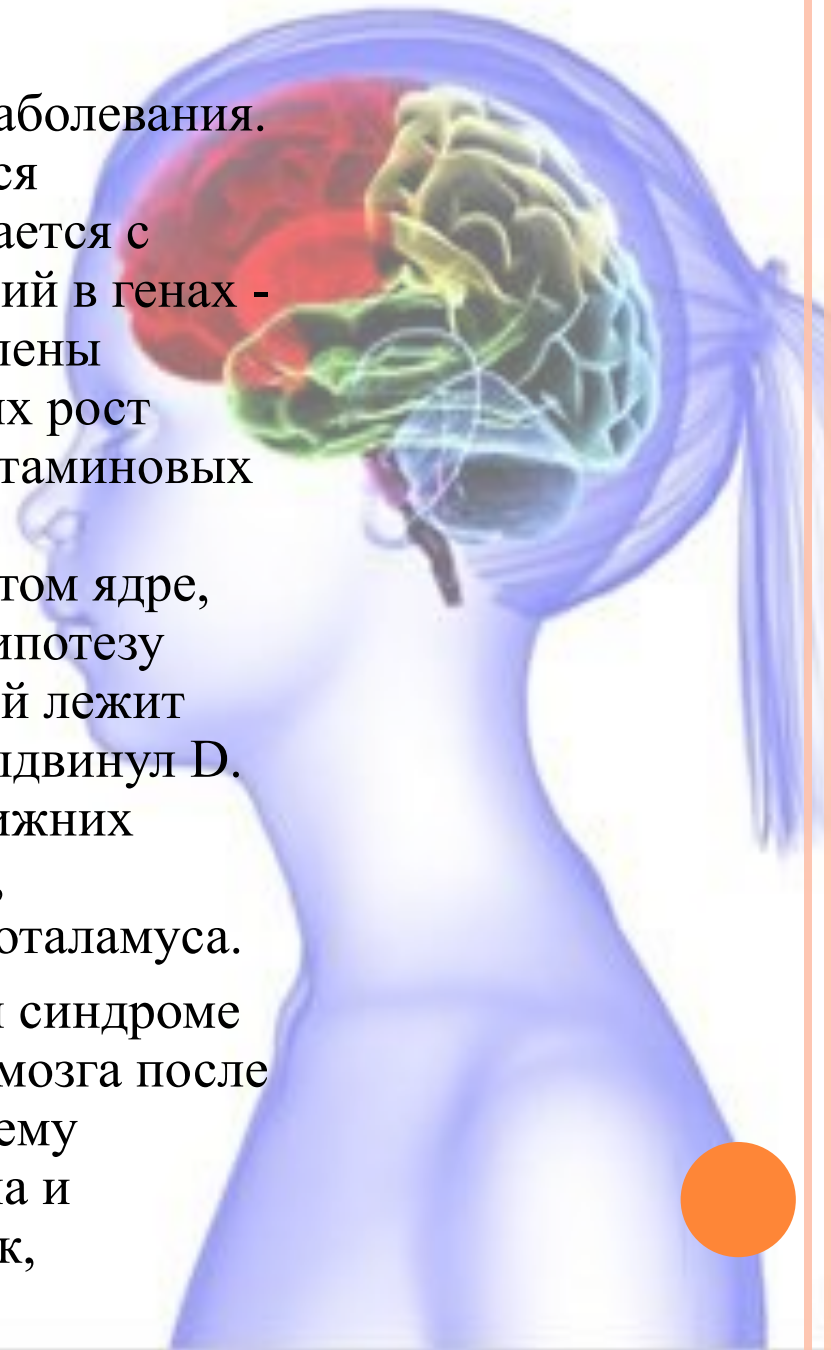
F84.2 Синдром Ретта

- Прогрессирующее дегенеративное заболевание ЦНС предположительно генетического происхождения, встречается преимущественно у девочек, названо по имени австрийского ученого А. Rett, впервые описавшего его в 1966 г. Автор сообщил о 31 девочке с регрессией психического развития, аутистичным поведением, утратой целенаправленных движений и появлением особых стереотипных двигательных актов, «сжимания рук».

Что провоцирует Синдром Ретта:

Подтверждена наследственная природа заболевания. Вопросы патогенеза заболевания остаются спорными. Генетическая природа связывается с ломкой X-хромосомой и наличием мутаций в генах - регуляторах процесса репликации. Выявлены селективный дефицит ряда регулирующих рост дендритов белков, низкое количество глутаминовых рецепторов в базальных ганглиях, дофаминергических рецепторов в хвостатом ядре, нарушения холинергической функции. Гипотезу «прерванного развития», в основе которой лежит дефицит нейротрофических факторов, выдвинул D. Armstrong. Предполагается поражение нижних моторных нейронов, базальных ганглиев, вовлечение спинного мозга, ствола и гипоталамуса.

Анализ морфологических изменений при синдроме Ретта указывает на замедление развития мозга после рождения и остановку его роста к 4-летнему возрасту. Выявлено замедление роста тела и отдельных органов (сердца, печени, почек, селезенки).





Синдром Ретта обычно возникает у детей с нормально протекавшими беременностью, родами и развитием в течение первых месяцев жизни (иногда до 18 мес). Затем происходят остановка в развитии и катастрофический регресс всех форм психической деятельности с возникновением моторных стереотипии, аутизма и прогрессирующего моторного снижения, последующей инвалидизации и смерти.

Клинические проявления. Течение синдрома Ретта подразделяется на стадии.

- **I стадия** определяется как аутистическая. Она характеризуется остановкой в психическом развитии ребенка, снижением или исчезновением интересов к играм и окружающим людям. Длительность этой стадии несколько месяцев. Поведение ребенка в целом на этом этапе почти не отличается от того, что наблюдается при других аутистических синдромах у детей. Обращает на себя внимание понижение мышечного тонуса и замедление роста головы.
- **II стадия** — «быстрого регресса» — определяется смягчающимися аутистическими расстройствами и быстро наступающим распадом речи, апраксией и общим моторным беспокойством.



В кистях рук появляются движения моющего и потирающего характера Больные царапают себя, жуют пальцы рук. Наблюдаются также и другие насильственные движения: дотрагивание руками до подбородка, головы, груди; нанесение кулаками ударов по щекам, подбородку, заведение рук за спину и т. п. Перечисленные движения совершаются непрерывно, реже через небольшие интервалы, насильственно, за исключением периода сна или при фиксации рук. Пропадает способность к удерживанию в руках предметов (вложенные в руки игрушки, ложка тут же выпадают). В связи с постоянными движениями потирающего характера в области II и III фаланг I и II пальцев развиваются гипертрофия мышц, мозолистые утолщения и эксфолиация кожных покровов IV и V пальцев рук и соответственно в области пястных костей, напротив, заметно истончение и атрофия мышц. Меняется походка детей — они широко расставляют ноги при ходьбе и двигаются покачиваясь (эти изменения характерны для атактической походки).



Отмечаются также мышечная дистония, временами переходящая в атонию или гипертонию; легкая атрофия мышц стоп и голеней (по типу носков), синюшность кожных покровов и холодность их на ощупь, а также рекурвация в суставах, приводящая к частому спотыканию и трудностям спуска с лестницы. Движения туловища обедняются, голова втягивается в плечи. Гипертонус шейных и плечевых мышц сочетается со сколиозом и кифосколиозом. При прогрессировании описанных нарушений дети вообще теряют способность к изменению положения тела (из положения лежа не могут сесть или встать).

На этой стадии болезни больные выглядят отгороженными от внешнего мира. Сохраняющаяся реакция слежения глазами крайне истощаема; появляются гримасничание, нахмуривание бровей, зажмуривание глаз. Выраженность аутистического отрешения изменчива и временами появляется легкая тенденция к общению, когда выявляется и определенная сохранность эмоционального отношения к родным. Но большую часть времени поведение остается однообразно-монотонным.



У больных на II стадии может расстраиваться дыхание: учащенное дыхание сопровождается внезапным апноэ с напряжением мышц шеи и плечевого пояса. Иногда это состояние переходит в общее напряжение с приведением рук к телу и нередко сопровождается гортанным криком. Длительность этих состояний исчисляется секундами, после чего восстанавливается нормальное дыхание. Подобные состояния имеют тенденцию к повторению через разные промежутки времени. В некоторых случаях при подобном нарушении дыхания происходит заглатывание воздуха с развитием пневматоза кишечника. Длительность стадии «быстрого распада» — от нескольких недель до нескольких месяцев, реже лет.

- **III стадия** — «псевдостационарная» — характеризуется слабоумием с полной утратой речи (сохраняются лишь контуры отдельных слов и слогов). Более длительное время сохраняется лишь понимание простейших жестов бытового содержания. Движения в кистях рук в этот период отличаются меньшим мышечным напряжением и урежаются; появляется крупноразмашистый тремор головы, туловища, рук, усиливающийся при попытке выполнения направленных движений. Утрачивается даже способность жевать, появляются поперхивания, а затем нарушается и глотание, и больные переходят на сосание.
- В 1/3 случаев у больных возникают эпилептиформные припадки (малые и большие судорожные). Наблюдаются также атипичные приступы по типу вздрагиваний, с ознобоподобными явлениями, дрожью всего тела во время сна. В ряде случаев наблюдается гиперкинез в группах мышц верхнего плечевого пояса в виде частых повторов, что напоминает приступы фокальной эпилепсии.
- Общая активность детей быстро обедняется, приобретая характер бесцельной ходьбы взад и вперед, во время которой может возникать мимолетный интерес к игрушкам. Больные подходят к ним, приближают к ним лицо, касаются губами.
- Сохраняются глазная реакция «глаза в глаза» и реакция откликания на зов, но они резко отставлены во времени и кратковременны. В отношениях с матерью и близкими для ребенка лицами сохраняется только «тактильная игра» (свойственная детям первого года жизни) с возможностью легкого эмоционального оживления.
- Эта стадия может длиться несколько лет (иногда 10 лет и более), в течение которых отрешенность от внешнего мира и аутистические проявления нивелируются и даже появляется некоторое оживление интереса к окружающему. Одновременно несколько смягчается насильственность «моющих» и других движений в кистях рук.



□ **IV стадия** — «тотального слабоумия» — в соответствии с названием характеризуется полной утратой не только речи, но и способности к ходьбе и жеванию, а также распадом других жизненных навыков. Нарастают неврологические симптомы (развиваются спинальная атрофия, спастическая ригидность, с наибольшей выраженностью в конечностях), которые на этой стадии преобладают в клинической картине. Смерть наступает в разные сроки — обычно между 12—25 года



□ **Диагностика Синдрома Ретта:**

□

Диагностические критерии синдрома Ретта по E. Trevathan

□ **Обязательные:**

- 1) нормальный пре- и перинатальный периоды;
- 2) нормальное психомоторное развитие в течение первых 6- 18 мес. жизни;
- 3) нормальная окружность головы при рождении;
- 4) замедление роста головы в период от 5 мес. до 4 лет;
- 5) потеря приобретенных движений рук в возрасте от 6 до 30 мес., связанная по времени с нарушением общения;
- 6) глубокое повреждение экспрессивной и импрессивной речи, грубая задержка психомоторного развития;
- 7) стереотипные движения рук, напоминающие выжимание, стискивание рук, хлопки, «мытьё рук», потирание их, появляющееся после потери целенаправленных движений;
- 8) появление нарушений походки (апраксии и атаксии) в возрасте 1-4 лет.

□ **Дополнительные:**

- 1) дыхательные расстройства (периодическое апное во время бодрствования, перемежающееся гипервентиляцией, аэрофагия);
- 2) судорожные припадки;
- 3) спастичность, часто сочетающаяся с дистонией и атрофией мышц;
- 4) сколиоз;
- 5) задержка роста;
- 6) гипотрофичные маленькие ступни;
- 7) ЭЭГ аномалии (медленный фоновый ритм и периодическое замедление ритма до 3-5 Гц, описаны центрально-височные Spikes как при фрагильной X-хромосоме и роландической эпилепсии).



Дифференциальный диагноз синдрома Ретта и раннего детского аутизма (РДА)

(Международная конференция по синдрому Ретта, 1988)

| Признак | Синдром Ретта | РДА |
|---|--|--|
| Аутистические черты в возрасте 6-18 мес. | Отсутствуют | Часто проявляются |
| Стереотипии | Ритмические движения обеих рук по средней линии тела | Более сложные и не по средней линии |
| Стереотипные манипуляции с предметами | Отсутствуют | Типичны |
| Моторика туловища и походка | Прогрессирующие атаксия и апраксия | Манерность, иногда грациозность позы и походки |
| Судорожные припадки | Значительно большие частота и полиморфизм | Значительно меньшие частота и полиморфизм |
| Расстройства дыхания, бруксизм, замедление роста головы и конечностей | Типичны | Отсутствуют |

Лечение

В настоящее время методы терапевтической коррекции данной патологии крайне ограничены и сводятся к симптоматическим средствам. Предлагаемая некоторыми педиатрами диета с повышенным содержанием жиров оказалась успешной в плане увеличения веса больных. В отношении режима кормлений было замечено, что частые кормления детей небольшими порциями через 3-4 часа приводят к некоторой стабилизации их состояния.

При появлении эпилептических приступов возникает необходимость назначения антиконвульсантной терапии, хотя эффективность ее ограничена.

Лечебная физкультура — один из оптимальных способов коррекции двигательных расстройств. Она включает упражнения, направленные на поддержание гибкости и амплитуды движений конечностей, а также как можно более длительное сохранение навыка ходьбы.

Предлагаются психологические программы максимального развития оставшихся сохранными двигательных навыков и формирования на их основе “языка общения”. Используется также музыкальная терапия, так как она оказывает благоприятный успокаивающий эффект на детей и частично компенсирует нарушение контакта с окружающим миром. Исследования синдрома Ретта интенсивно ведутся во всем мире, и открытие его специфического биологического маркера является, вероятно, лишь вопросом времени. Когда это произойдет, возникнут новые перспективы лечения патологии или облегчения состояния больных, а также возможности пренатального скрининга и предотвращения этого тяжелого заболевания.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ

- Клинико-лабораторная диагностика синдрома Ретта стала возможна последние 15-17 лет, поэтому прогноз при синдроме Ретта является недостаточно изученным. Многие пациенты погибают в детском и юношеском возрасте, обычно в результате осложнений, связанных с нарушением легких, дистрофии, иногда во время эпилептического статуса. Но небольшой процент больных достигает 20-30 летнего возраста. Многие из них парализованы, некоторые имеют сохранные двигательные функции.**

