

Tout ce qu'il faut savoir sur le syndrome de Rett

[SANTÉ](#) OCTOBER 18, 2018 09:46

Le syndrome de Rett est un trouble neurodéveloppemental progressif et rare, avec une incidence d'environ 1 naissance sur 10 000. «Cela se produit presque exclusivement chez les [filles](#), peut être mortel chez les hommes. Elle se caractérise par une régression neurologique précoce qui affecte gravement les capacités cognitives, motrices et motrices, entraînant l'apparition de signes autistiques, de mouvements de main stéréotypés, d'autres anomalies motrices et souvent associées à des crises convulsives », déclare le Dr Anaita Hegde, consultante neurologue pédiatrique à l'hôpital de Jaslok. Centre de recherche. Elle vous parle également du traitement.

Tout à son sujet

Stade 1 – Les symptômes commencent entre l'âge de 6 et 18 mois avec un léger ralentissement du développement [f du développement](#) t. Le bébé peut commencer à montrer moins de contact visuel et à s'intéresser moins aux environs. Il peut y avoir des retards dans la motricité globale, le développement de l'essorage manuel et une diminution de la croissance de la tête.

L'étape 2 est la phase de destruction rapide qui commence habituellement entre 1 et 4 ans et peut durer des semaines ou des mois. Les enfants peuvent développer des irrégularités respiratoires telles que des épisodes d'apnée et d'hyperventilation.

Étape 3 – L'étape du plateau ou pseudo-stationnaire commence habituellement entre 2 et 10 ans et peut durer des années. La coordination et les problèmes moteurs, ainsi que les crises convulsives sont prédominants au cours de cette étape. Cependant, il peut y avoir une amélioration du comportement, avec moins de caractéristiques d'irritabilité, de pleurs et d'autisme.

Stade 4 – Stade de détérioration du moteur [tardif](#) caractérisé par une mobilité réduite, une courbure de la colonne vertébrale, une faiblesse musculaire et un tonus musculaire accru. Cela peut durer des années, voire des décennies.

Traitement

Il n'y a pas de remède pour le syndrome de Rett. Le traitement vise à améliorer la qualité de vie et à fournir des soins de soutien. Une approche multidisciplinaire est nécessaire, notamment la physiothérapie, l'ergothérapie, l'orthophonie et l'éducation spécialisée. Programmes de réadaptation basés sur les besoins individuels. Médicaments antiépileptiques pour les convulsions. Gestion des comorbidités associées telles que les infections thoraciques récurrentes, le reflux gastrique, les problèmes de sommeil, les problèmes de comportement. Surveillance et gestion des complications telles que la scoliose et les problèmes cardiaques. Fournir conseils et soutien aux parents.

Le diagnostic repose sur la présentation clinique et peut être confirmé par un test génétique. Beaucoup de personnes atteintes de cette maladie vivent dans l'âge moyen. Avec l'avènement de la génétique, des tests prénatals peuvent être proposés aux parents pour les protéger lors de grossesses ultérieures.