

LA SINDROME DI RETT

La **sindrome di Rett** è una grave patologia neurologica, che colpisce nella maggior parte dei casi soggetti di sesso femminile.

La malattia è congenita, anche se non subito evidente, e si manifesta durante il secondo anno di vita e comunque entro i primi quattro anni. Colpisce circa una persona su 10.000. Si possono osservare gravi ritardi nell'acquisizione del linguaggio e nell'acquisizione della coordinazione motoria. Spesso la sindrome è associata a ritardo mentale grave o gravissimo. La perdita delle capacità di prestazione è generalmente persistente e progressiva.

La sindrome di Rett provoca gravi disabilità a molti livelli, rendendo chi ne è affetto dipendente dagli altri per tutta la vita.

I sintomi

Dopo una fase iniziale di sviluppo normale, si assiste ad un arresto dello sviluppo e poi ad una regressione, o perdita delle capacità acquisite. Si osserva un rallentamento dello sviluppo del cranio (di grandezza normale alla nascita) rispetto al resto del corpo tra i primi 5 e i 48 mesi di vita; uno sviluppo psicomotorio normale entro i primi 5 mesi di vita, con successiva perdita delle capacità manuali precedentemente sviluppate e comparsa di movimenti stereotipati delle mani (torcerle, batterle, morderle, strizzarle). Si assiste anche ad una progressiva perdita di interesse per l'ambiente sociale, che tuttavia in alcuni casi ricompare con l'adolescenza.

Possono essere anche presenti: irregolarità nella respirazione; anomalie dell'EEG; epilessia (oltre il 50% delle persone affette ha avuto almeno una crisi epilettica); aumento della rigidità muscolare con l'età, che può anche provocare deformità e atrofie muscolari; deambulazione a base allargata (in circa il 50% dei soggetti); scoliosi; ritardo della crescita.

Eziologia

Nella maggior parte dei casi, la sindrome di Rett (RTT) è causata dalla mutazione di un gene localizzato sulla parte distale del cromosoma X. Tuttavia, sono anche stati osservati casi in cui, pur essendo presente questa anomalia, i soggetti non soddisfacevano i criteri che definiscono la sindrome di Rett. In meno del 10% dei casi, la sindrome è causata da mutazioni di altri geni. La Sindrome di Rett viene inizialmente diagnosticata mediante osservazione clinica, ma la diagnosi è definitiva solo quando si individua il difetto genetico.

Diagnosi

Il disturbo di Rett è catalogato nel DSM-IV ("Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-Fourth Edition", Manuale diagnostico dei disturbi psichiatrici dell'American Psychiatric Association) all'interno di una categoria più generale, i Disturbi pervasivi dello sviluppo, e viene diagnosticato in base alla presenza di un certo numero di indicatori comportamentali. I criteri diagnostici sono organizzati nel seguente schema:

A) Tutti i seguenti:

1. sviluppo prenatale e perinatale apparentemente normale;
2. sviluppo psicomotorio apparentemente normale nei primi 5 mesi dopo la nascita;
3. circonferenza del cranio normale al momento della nascita.

B) Esordio di tutti i seguenti dopo il periodo di sviluppo normale:

1. rallentamento della crescita del cranio tra i 5 e i 48 mesi;
2. perdita di capacità manuali finalistiche acquisite in precedenza tra i 5 e i 30 mesi con successivo sviluppo di movimenti stereotipati delle mani (per es., torcersi o lavarsi le mani);
3. perdita precoce dell'interesse sociale lungo il decorso (sebbene l'interazione sociale si sviluppi spesso in seguito);
4. insorgenza di andatura o movimenti del tronco scarsamente coordinati;
5. sviluppo della ricezione e dell'espressione del linguaggio gravemente compromesso con grave ritardo psicomotorio.

Trattamento

Non esiste una terapia risolutiva per la sindrome di Rett.

Gran parte degli autori ritiene che il decorso della malattia possa essere modificato da una varietà di terapie, mirate a ritardare la progressione della disabilità motoria e a migliorare le capacità di comunicazione. Per questo la somministrazione di farmaci è volta principalmente a contrastare il disturbo motorio. Per contrastare le crisi epilettiche sono impiegati farmaci antiepilettici

I farmaci si affiancano a terapie volte a conseguire miglioramenti sul piano educativo e cognitivo, come quelle comportamentali, o su una migliore gestione delle emozioni, come l'ippoterapia, la pet therapy, la musicoterapia.