

Hội chứng Rett là gì?

Hội chứng Rett là một rối loạn hiếm gặp, xảy ra do rối loạn thần kinh ở vùng chất xám của não. Hội chứng này chủ yếu xảy ra ở nữ giới với tần số 1/10,000 đến 1/15,000

Đặc trưng bởi sự phát triển bình thường ở giai đoạn sớm (khoảng 6 đến 18 tháng) và sau đó phát triển chậm dần, mất các khả năng điều khiển bàn tay, giảm phát triển não bộ và chu vi vòng đầu.

Người bệnh còn có thể có các triệu chứng như cử động bàn tay lặp lại, rối loạn điều hòa vận động, thường có vấn đề về đường ruột, loạn nhịp tim hoặc động kinh. Ở giai đoạn nặng của bệnh, người bệnh có thể bị yếu cơ, giảm khả năng di động, cong vẹo cột sống.

Bệnh diễn tiến như thế nào?

Giai đoạn I (bắt đầu khoảng từ 6 – 18 tháng tuổi): thường bị bỏ qua vì các triệu chứng không rõ rệt, chủ yếu là trẻ phát triển chậm lại. Trẻ có thể bắt đầu giảm tiếp xúc bằng mắt, ít quan tâm đến đồ chơi. Các dấu hiệu về giảm kỹ năng vận động diễn ra nhưng khó nhận thấy.

Giai đoạn II (bắt đầu khoảng từ 1 đến 4 tuổi): bệnh diễn tiến nhanh, thường trong vòng vài tuần đến vài tháng. Trẻ mất khả năng điều khiển tay và ngôn ngữ. Các cử động đặc trưng của tay (vẫy, vỗ tay, v.v...) bắt đầu xuất hiện rõ ràng. Cử động thờ bất thường, khi ngủ thì trở nên ổn định hơn. Một số trẻ có biểu hiện tương tự tự kỷ. Sự giảm tốc độ tăng trưởng vòng đầu trở nên rõ rệt.

Giai đoạn III (bắt đầu khoảng từ 2 đến 10 tuổi) : giai đoạn cân bằng, kéo dài hàng năm. Các rối loạn vận động trở nên dễ thấy. Trong một số trường hợp, có thể nhận thấy sự cải thiện về hành vi, trẻ ít quấy khóc và hòa nhập hơn, thể hiện sự quan tâm đến môi trường xung quanh hơn. Đối với nhiều người, giai đoạn này có thể kéo dài đến hết cuộc đời.

Giai đoạn IV, còn gọi là giai đoạn suy thoái vận động muộn, có thể kéo dài nhiều năm. Các đặc điểm dễ nhận thấy bao gồm sự giảm vận động, cong vẹo cột sống, nhược cơ, co thắt, tăng trương lực cơ, tay chân và các phần trên của cơ thể có cử động bất thường. Người bệnh có thể không đi lại được.

Bệnh xảy ra do nguyên nhân nào?

95% số ca mắc hội chứng Rett xảy ra do đột biến gen MECP2 thuộc NST X, có vai trò quan trọng trong quá trình phát triển não bộ. Gen bị đột biến làm giảm lượng protein tạo ra, ảnh hưởng đến hoạt động chức năng của các neuron và các tế bào khác trong não, do đó làm suy yếu các chức năng vận động và giao tiếp.

Nữ giới có cặp NST giới tính XX thường chỉ có một trong hai nhiễm sắc thể là mang gen đột biến. Do ở nữ có sự bất hoạt ngẫu nhiên một trong hai nhiễm sắc thể X, chỉ một phần các tế bào thần kinh là bị ảnh hưởng và họ vẫn có thể sống đến tuổi trưởng thành.

Ngược lại, ở nam giới do chỉ có một nhiễm sắc thể X, nên nếu đột biến xảy ra thường dẫn đến sảy thai, thai chết lưu hoặc chết khi còn rất nhỏ.

Hội chứng Rett có di truyền không?

Hơn 99% người mắc hội chứng Rett là do đột biến phát sinh ngẫu nhiên. Khi bố mẹ bình thường sinh ra một người con đã mắc bệnh, thì tỉ lệ con thứ hai mắc bệnh là ít hơn 1%.

Trong trường hợp hiếm gặp mà gia đình có nhiều người mắc bệnh, sự di truyền đột biến là di truyền gen trội liên kết với NST X.

Các phương pháp điều trị hiện có

Điều trị nhằm giảm các triệu chứng: dùng thuốc giúp ổn định nhịp thở, chống co giật, giảm trương lực cơ; vật lý trị liệu giúp luyện khả năng vận động, tăng kỹ năng điều khiển tay, giảm cong vẹo cột sống; chế độ dinh dưỡng phù hợp giúp trẻ tăng cân; luyện giao tiếp bằng ngôn ngữ không lời,... Liệu pháp tế bào gốc cũng có thể được sử dụng.

CHÚ Ý: Các thông tin được cung cấp trên đây chỉ mang tính tham khảo. Tất cả các quyết định điều trị đều phải được chỉ định và theo dõi bởi bác sĩ lâm sàng.

Bệnh được chẩn đoán bằng cách nào?

Bệnh thường được chẩn đoán dựa trên các triệu chứng. Theo bộ tiêu chí Chẩn đoán và thống kê các rối loạn tâm thần của Hiệp hội tâm thần Mỹ (DSM), các triệu chứng cần thiết để xác định bao gồm: phát triển bình thường trong 5 tháng đầu đời; giảm tốc độ tăng chu vi đầu lúc từ 5 tháng đến 4 tuổi; kỹ năng ngôn ngữ giảm sút nghiêm trọng; mất kỹ năng điều khiển tay, xuất hiện các chuyển động tay lặp lại lúc từ 5 tháng đến 30 tháng; bước đi không vững; mất hoặc suy giảm kỹ năng giao tiếp và vận động.

Có thể làm xét nghiệm di truyền giúp phát hiện đột biến gen MECP2.

Tài liệu tham khảo

NINDS. *Rett Syndrome Fact Sheet*. Rett Syndrome 2014 April 16, 2014 [cited 2014 10/10 17:22]; Available from: http://www.ninds.nih.gov/disorders/rett/detail_rett.htm#261873277.

Chahrour, M. and H.Y. Zoghbi, *The Story of Rett Syndrome: From Clinic to Neurobiology*. Neuron, 2007. **56**(3): p. 422-437.

Amir, R.E., et al., *Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2*. Nat Genet, 1999. **23**(2): p. 185-8.