متلازمة ريت(Rett syndrome)

الوصف

متلازمة ريت هي اضطراب في الجهاز العصبي يؤدي إلى مشكلات في النمو عند الأطفال. أكثر ما يؤثر على **مهارات اللغة** واستخدام اليدين.

الأسباب

- تحدث المتلازمة غالبًا عند **الفتيات**.
- قد تُشخّص في البداية على أنها **توحد** أو **شلل دماغي** بسبب تشابه الأعراض.
- معظم الحالات تنتج عن طفرة في جين **MECP2** الموجود على الكروموسوم X
- لدى الإناث كروموسومان X ؛ فإذا حدثت طفرة في أحدهما، يعوض الآخر بشكل جزئي، مما يسمح للطفلة بالبقاء على قيد الحياة.
- أما الذكور فلا يملكون كروموسوم X إضافي، ولذلك غالبًا تؤدي الطفرة عندهم إلى **إجهاض أو وفاة مبكرة جدًا**.

الأعراض

يكون التطور طبيعيًا في الأشهر **6–18 الأولى**، ثم تبدأ الأعراض التي قد تكون خفيفة أو شديدة:

- مشكلات في التنفس (تسوء مع التوتر، طبيعية أثناء النوم)
- بطء أو توقف في التطور.
- إفراز لعاب مفرط.
- ارتخاء في الأطراف (غالبًا أول علامة)
- صعوبات تعلم وإعاقة ذهنية.
- الجنف (انحناء العمود الفقري)
- مشية غير مستقرة أو المشي على أطراف الأصابع.
- نوبات صرع.
- تباطؤ نمو محيط الرأس بعد عمر 5–6 أشهر.
- فقدان أنماط النوم الطبيعية.
- فقدان الحركات الهادفة لليدين (مثل الإمساك بالأشياء) واستبدالها بحركات متكررة كفرك اليدين أو وضعها في الفم.
- فقدان التفاعل الاجتماعي.
- إمساك شديد وارتجاع معدي مريئي.
- ضعف الدورة الدموية (برودة أو ازرقاق اليدين والقدمين)
- مشكلات شديدة في تطوير اللغة.

ملاحظة: مشكلات التنفس تُعتبر من أصعب الأعراض على الأهل، لكنها مؤقتة وغالبًا يعود التنفس الطبيعي تلقائيًا.

الفحوص والتشخيص

- **الفحص الجيني** للبحث عن الطفرة.
- التشخيص يعتمد على الأعراض، لأن الطفرة لا تُكتشف دائمًا.
- الأنواع:
  - **كلاسيكي** (يفي بمعايير التشخيص)

- **غير نمطي** : ظهور مبكر جدًا أو متأخر – حتى 3–4 سنوات، أو أعراض خفيفة، أوظهورها عند الذكور نادر جدا).
- ظهور الأعراض بين عمر 1–3 سنوات.

العلاج

- المساعدة في التغذية والعناية اليومية.
- معالجة الإمساك والارتجاع.
- العلاج الطبيعي لمنع مشكلات اليدين.
- تمارين تحمل الوزن لمعالجة الجنف.
- أنبوب تغذية عند وجود صعوبات بلع أو استنشاق الطعام.
- نظام غذائي عالي السعرات والدهون لزيادة الوزن والطول وتحسين اليقظة والتفاعل الاجتماعي.
- دواء **تروفينيتيد (Trofinetide)** لمعالجة المتلازمة، حيث يحمي الدماغ من التورم والضرر الناتج عن الطفرة.
- أدوية للصرع، ومكملات للإمساك أو لزيادة الانتباه أو لتخفيف تيبس العضلات.
- أبحاث حول **العلاج بالخلايا الجذعية** و**العلاج الجيني**.

مجموعات الدعم

- مؤسسة متلازمة ريت الدولية
- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة(NORD)

التوقعات تسوء الحالة تدريجيًا حتى سن المراهقة، ثم قد تتحسن بعض الأعراض (مثل الصرع أو صعوبات التنفس().

- التأخر النمائي متفاوت:
  - قد يجلس الطفل طبيعيًا لكنه لا يزحف.
  - قد يزحف بطريقة غير طبيعية (على البطن دون استخدام اليدين).
  - بعض الأطفال يمشون في العمر الطبيعي، وآخرون يتأخرون أو لا يمشون إطلاقًا.
  - بعضهم يحتفظ بقدرة المشي مدى الحياة، وآخرون يفقدونها.
- متوسط العمر المتوقع للفتيات: حتى **منتصف الأربعينيات** تقريبًا.
- الوفاة غالبًا بسبب: الصرع، الالتهاب الرئوي الاستنشاقي، سوء التغذية، الحوادث.

متى يجب مراجعة الطبيب؟

- عند وجود قلق حول تطور الطفل.
- عند ملاحظة ضعف أو فقدان المهارات الحركية أو اللغوية.
- عند الاشتباه بمشكلة صحية تحتاج تدخلًا طبيًا.

أسماء أخرى

- RTT
- الجنف – متلازمة ريت
- الإعاقة الذهنية – متلازمة ريت
-

العلاجات الجديدة لمتلازمة ريت

- **دواء تروفينيتيد(Trofinetide – DAYBUE®)**
✅ حصل على موافقة هيئة الغذاء والدواء الأمريكية (FDA) في مارس 2023 كأول علاج معتمد لمتلازمة ريت للأطفال والبالغين ابتداءً من عمر السنتين.
🧠 يعمل على تقليل الالتهاب في الدماغ، تنظيم نشاط الخلايا العصبية والدبقية، وزيادة بروتين **IGF-1**الطبيعي.
🔹 أظهرت التجارب السريرية تحسّنات في التواصل الاجتماعي، المهارات الحركية الدقيقة، والتنفس.
- **العلاج الجيني(Gene Therapy)**
حاليًا هناك عدة تجارب سريرية واعدة:
TSHA-102: •يعتمد على نسخة مصغّرة من جين **MECP2**مع تقنية للتحكم في مستوى التعبير الجيني (miRARE)لتفادي الأضرار الناتجة عن الإفراط في النشاط.
NGN-401: •يقدم نسخة كاملة من الجين مع تكنولوجيا تحكم دقيقة بكمية البروتين المنتج، وهو ما يساعد على تحقيق توازن آمن.
- **إعادة استخدام أدوية قائمة(Drug Repurposing)**
🔬 أظهر دواء **Vorinostat** نتائج أولية واعدة في النماذج الحيوانية، حيث ساعد في تعديل مسار المرض على مستوى أنسجة عصبية وغير عصبية، ما يجعله مرشحًا لعلاج مستقبلي.

المراجع

- Roach ES. *Developmental, and neurocutaneous disorders*. In: Goldman-Cecil Medicine, 27th ed. Elsevier; 2024:chap 385.
- Seaborg KA, Kwon JM. *Neurodegenerative disorders of childhood*. In: Nelson Textbook of Pediatrics, 22nd ed. Elsevier; 2025:chap 639.
- مراجعة بتاريخ Joseph V. Campellone, MD, 2024/10/23 – جامعة روان، نيوجيرسي.

اعداد وترجمة د/هند الشرهان