



เรีทท์ ซินโดรม (Rett's Syndrome)

นพ.ทวีศักดิ์ สิริรัตน์เรขา
จิตแพทย์เด็กและวัยรุ่น

เรีทท์ ซินโดรม (Rett's Syndrome) จัดอยู่ในกลุ่มการวินิจฉัย พีดีดี - ความบกพร่องของพัฒนาการแบบรอบด้าน (PDDs - Pervasive Developmental Disorders) ผู้ป่วยเกือบทั้งหมดเป็นเพศหญิง พบประมาณ 1 ราย ในเด็กแรกเกิดเพศหญิง 10,000-15,000 คน

ในช่วงก่อนคลอดมักตรวจไม่พบความผิดปกติ ช่วงแรกคลอดใหม่ๆ มีขนาดเส้นรอบศีรษะปกติ พัฒนาการด้านกล้ามเนื้อและการเคลื่อนไหวปกติ แต่หลังจากอายุ 5 เดือน จะเริ่มมีความผิดปกติต่างๆ แสดงให้เห็น

การเจริญเติบโตของศีรษะช้าลงกว่าปกติ (พบบ่อยช่วงอายุ 5 เดือน ถึง 4 ปี) สูญเสียทักษะการใช้มือ ไม่สามารถควบคุมการเคลื่อนไหวของมือ ตามความต้องการได้ (loss of purposeful hand movements) (พบบ่อยช่วงอายุ 6-30 เดือน) แล้วตามด้วยการเคลื่อนไหวอย่างผิดปกติของมือซ้ำๆ อยู่บริเวณกึ่งกลางลำตัว เช่น ทำมือหมุนบิดไปมา หรือทำท่าคล้ายกำลังล้างมือ การประสานงานของกล้ามเนื้อในการเดิน หรือขยับลำตัว ไม่ดีอย่างชัดเจน (gait ataxia and truncal ataxia/ apraxia) มีเคลื่อนไหวเชิงซ้ำ เดินเซ และอาจเดินไม่ได้ในที่สุด

มีความบกพร่องในพัฒนาการด้านภาษา ทั้งด้านการรับรู้ภาษา และการสื่อภาษา แต่เด็กยังมีความต้องการที่จะสื่อสาร มักใช้สายตาในการแสดงความสนใจ หรือความต้องการ (eye pointing) พัฒนาการด้านสังคม การมีปฏิสัมพันธ์ทางสังคม และการเล่น จะหยุดชะงักในช่วงแรก แต่สามารถพัฒนาได้ในภายหลัง ยังสนใจสังคมรอบๆ ตัว

พบว่ามีความบกพร่องทางสติปัญญาในระดับรุนแรงมาก ส่วนใหญ่มีอาการชักเกิดร่วมด้วย บางรายมีอาการเกร็งของกล้ามเนื้อ และกระดูกคด ด้านการเจริญเติบโตทางร่างกายค่อนข้างช้าเช่นกัน

เรีทท์ ซินโดรม ถือว่าเป็นโรคที่มีความเกี่ยวข้องกับพันธุกรรมมากที่สุดในกลุ่มพีดีดี (PDDs) เนื่องจากสามารถระบุตำแหน่งยีนที่เกี่ยวข้องได้ชัดเจน คือ MeC-P2 ซึ่งอยู่บนโครโมโซม X ตำแหน่ง Xq28 โดยพบว่าผู้หญิงที่ครบเกณฑ์การวินิจฉัยโรคนี้ มากกว่าร้อยละ 50 มีการกลายพันธุ์ของยีน MeC-P2 ทำให้เกิดความผิดปกติในการทำงานของสมอง และมีอาการรุนแรงมากขึ้นเรื่อยๆ (Progressive X-linked dominant encephalopathy)

ทวีศักดิ์ สิริรัตน์เรขา. เรีทท์ ซินโดรม. [Online] 2549; Available from: URL: <http://www.happyhomeclinic.com/au05-rett.htm>