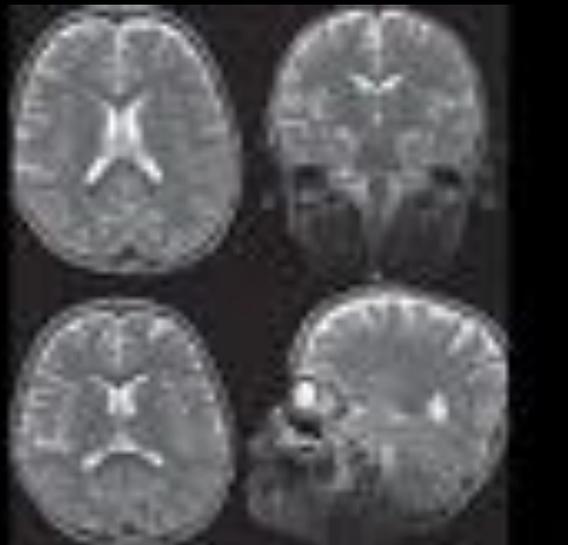


○ СИНДРОМ

РЕТТА



Волгина С.В.

Клинические диагностические критерии типичного и атипичного вариантов синдрома Ретта у детей / С. Я. Волгина // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2016. - Т. 61, N 5. - С. 179 -182.

<https://www.elibrary.ru/item.asp?id=27224919>

В 2010 г. Консорциум экспертов по синдрому Ретта пересмотрел диагностические критерии синдрома и пришел к новому консенсусу. При наличии регрессии нервно-психического развития для диагностики типичного варианта синдрома Ретта достаточно четырех основных критериев, для диагностики атипичного варианта - двух из четырех основных критериев и пяти из одиннадцати дополнительных.

Микроделеционные формы синдрома Ретта, выявленные методом молекулярного кариотипирования на ДНК-микроматрицах (array CGH), у девочек без мутаций в гене MECP2 / С. Г. Ворсанова [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. - 2013. - Т. 113, N 10. - С. 63-68.

С помощью технологии молекулярного кариотипирования на ДНК-микроматрицах (array CGH) проведен молекулярно-цитогенетический анализ микроаномалий и вариаций генома у 12 девочек с клиническим диагнозом синдром Ретта, но без точковых мутаций в гене MECP2. У 5 девочек со стертыми клиническими проявлениями болезни обнаружены микроделеции хромосомы X (локус Xq28), полностью или частично захватывающие ген MECP2.

Николаева, Е. А.

**Значение достижений медицинской генетики для решения проблемы нарушения развития у детей / Е. А. Николаева // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2016. - Т. 61, N 2. - С. 5 -11/
<https://www.elibrary.ru/item.asp?id=25839093>**

Представлены основные достижения медицинской генетики, способствующие идентификации причин задержки развития и умственной отсталости у детей, повышению эффективности лечения пациентов и предупреждению повторных случаев в семье. Широкое внедрение молекулярно-генетических методов и анализ генофенотипических корреляций при синдроме Ретта, гомоцистинурии, митохондриальных и других заболеваниях дают основание для прогнозирования течения болезни и медико-генетического консультирования.

Особенности течения и развития эпилепсии у детей с типичным вариантом синдрома Ретта, вызванного мутацией / М. Ю. Бобылова [и др.]// Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. - 2017. - Т. 117, N 11, Вып. 2. Нервные и психические заболевания детского возраста. - С. 54 – 61.

Цель исследования - изучение анамнестических, клинических, электроэнцефалографических и нейровизуализационных особенностей у пациентов с синдромом Ретта (СР), вызванным мутацией МЕСР2.

Особенности эпилепсии у детей с типичным вариантом синдрома Ретта, вызванным мутацией / М. Ю. Бобылова [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. - 2017. - Т. 117, N 9. Вып. 2. Эпилепсия. - С. 80 - 87.

В исследовании изменения на ЭЭГ были выявлены у большинства больных. Региональная и диффузная эпилептиформная активность во время бодрствования преимущественно была локализована в центральных отделах с тенденцией к нарастанию представленности во время сна. Эпилептические приступы наблюдали примерно у половины больных, при этом отмечены как генерализованные, так и фокальные полиморфные приступы.

Синдром Ретта в России и за рубежом : научный исторический обзор / С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров, В. Ю. Воинова, И. Ю. Юров // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2020. - Т. 65, N 3. - С. 25 -31.

В обзоре представлены теоретические, практические и географические аспекты изучения синдрома Ретта и других редких заболеваний по данным последнего VIII Международного конгресса, который был проведен в России, и основных публикаций по синдрому Ретта.

**Синдром Ретта у пациенток в Свердловской области
/ О. В. Овсова [и др.]. - Текст : непосредственный // Уральский медицинский журнал :
Специализированный науч.-практ. журнал. - 2017. -
N 10. - С. 49 - 52.**

В статье изложены данные анализа случаев синдрома Ретта, диагностированных в Свердловской области. Исследование включает 17 пробандов. Данная нозология является одним из частых наследственных моногенных синдромов, связанных с умственной отсталостью и судорогами среди девочек. Диагноз основывается на наличии олигофрении, стереотипных движений рук и утраты навыков. В статье показаны особенности клинического течения и диагностические симптомы, данные МРТ-картины головного мозга и ДНК-анализа пациентов.

Черкасова О. А.

**Прогрессирование расстройств дыхания у пациентки с синдромом Ретта / О. А. Черкасова, А. Н. Хорошилова, А. С. Иванникова. - Текст : непосредственный // Российский педиатрический журнал. - 2019. - Том 22, N 5. - С. 308 -309.
<https://www.elibrary.ru/item.asp?id=41543217>**

Синдром Ретта (CP) психоневрологическое наследственное заболевание, встречается почти исключительно у девочек с частотой 1:10 000-1:15 000, является причиной тяжёлой умственной отсталости у девочек, относится к прогрессирующим формам наследственной патологии, возникающей спорадически у девочек из-за мутаций в гене MECP2, который кодирует метил-CpG-связывающий белок 2(MeCP2). В статье представлены особенности дыхательных расстройств при синдроме Ретта, дан подробный разбор клинического случая.

Молекулярное кариотипирование: проблемы диагностики моногенных заболеваний без выявленных мутаций на примере синдромов аутистических расстройств (синдром Ретта) / С. Г. Ворсанова, И. Ю. Юров, О. С. Куринная [и др.] // *Фундаментальные исследования*. – 2014. – № 11-2. – С. 324-328.

<https://www.elibrary.ru/item.asp?id=23319637&>

В работе проведён поиск микроаномалий хромосом и вариаций числа копий ДНК генома у девочек с РТТ без мутаций в гене MECP2. С помощью технологии молекулярного кариотипирования на ДНК-микроматрицах (array CGH) проведен молекулярно-цитогенетический анализ микроаномалий и вариаций генома у 33 девочек с клиническими признаками РТТ, но без точковых мутаций в гене MECP2

Sandweiss A.J.

Advances in understanding of Rett syndrome and MECP2 duplication syndrome: prospects for future therapies // A. Sandweiss, V. L. Brandt, H. Y. // Lancet Neurol. 2020 . –Vol.19, № 8. – P.689-698

<https://www.clinicalkey.com/#!/content/journal/1-s2.0-S1474442220302179>

doi: 10.1016/S1474-4422(20)30217-9

X-связанный ген, кодирующий *MECP2*, участвует в двух тяжелых и сложных нарушениях нервного развития. Исследования механизмов, с помощью которых *MeCP2* оказывает влияние на экспрессию генов в нейронах, исследования животных моделей, несущих различные вызывающие заболевания мутации, глубокие наблюдения за клиническими проявлениями прояснили некоторые проблемы.

Имеется достаточно доказательств, чтобы предложить возможные подходы к терапии этих двух заболеваний, которые могли бы выходить за рамки попыток устранения конкретных признаков и симптомов (которых много) и вместо этого были бы нацелены на патофизиологию, лежащую в основе нарушений *MECP2*.

Egebjerg J.

Awards for research on Rett syndrome: towards a therapeutic breakthrough // J. Egebjerg, R.G.M. Morris. Awards for research on Rett syndrome: towards a therapeutic breakthrough. Lancet Neurol. – 2020.–Vol.19,№8 .- P. 639-640.

<https://www.clinicalkey.com/#!/content/journal/1-s2.0-S147444222030212X>

[doi:10.1016/S1474-4422\(20\)30212-X](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(20)30212-X)

Объявление премии **Brain Prize** 29 апреля 2020 года произошло в разгар пандемии COVID-19, охватившей мир. Главный исполнительный директор Lundbeck Foundation (Копенгаген, Дания) Лене Сколе рассказала об этом неожиданном контексте, но подчеркнула необходимость признания трансформационных научных достижений и ежегодной признательности за упорный труд, преданность делу и блестящие идеи в науке о мозге. Новая и неизвестная награда 10 лет назад, премия Brain Prize превратилась в престижную глобальную премию, присуждаемую выдающимся, все еще активным ученым в области мозга.