

## Sindrome di Rett

Codice di esenzione: **RF0040**

---

### Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

La sindrome di Rett è sostenuta da una mutazione nel gene che codifica la methyl-CpG-binding protein 2 (MECP2). La MeCP2 è una proteina nucleare codificata da un gene localizzato sul cromosoma Xq28. Un quarto dei casi presenta la mutazione CDKL5 che rientra nelle forme atipiche di sindrome di Rett.

È caratterizzata clinicamente da impaccio nella manualità, disabilità intellettiva, stereotipie, goffaggine, distonia, ipereflessia, ipertonia assiale, epilessia, disautonomie, difficoltà nella deambulazione, difficoltà a mantenere l'ortostatismo.

Tipici sono **pattern respiratori** caratterizzati da **polipnea** associate da **apnee**.

I pazienti con Sindrome di Rett spesso portano le loro mani alla bocca e i loro caregivers devono mantenere le mani sempre pulite. Tenete in considerazione che i soggetti con Sindrome di Rett:

- sono ad alto rischio di complicanze di Covid-19 perché sono a rischio più elevato rispetto alla popolazione generale di sviluppare infezioni respiratorie
- possono raggiungere la posizione eretta e presentare difficoltà nella deambulazione, vanno pertanto sempre sorvegliati

- manifestano alterazioni del ritmo respiratorio (alternanza di iperpnea e apnea associate a cianosi fino a episodi sincopali) che non vanno confuse con dispnea, e pertanto non vanno trattate

- possono presentare un intervallo QT prolungato all'ECG, che in casi estremi può portare a morte improvvisa.

### Manovre da non effettuare

Non ci sono indicazioni particolari.

### Interazioni con i farmaci

Consultate la tabella LICE sull'interazione dei farmaci antiepilettici con i farmaci di uso comune in corso di infezione Covid-19.

### Comorbilità possibili

Il fenotipo MECP2 si associa a una clinica severa e a frequente riduzione del BMD (bone mineral density) femorale, ciò può condurre ad un'alta prevalenza di **scoliosi, fratture ossee e disturbi della deambulazione**.

Alcuni antibiotici e altri farmaci di uso frequente nell'infezione Covid-19 portano ad alterazioni dell'intervallo QT e quindi sono da usare con cautela nella Sindrome di Rett. Le pazienti possono inoltre presentare **disturbi gastroenterologici** quali stipsi e reflusso gastroesofageo.

## *Sindrome di Rett*

---

La **difficoltà nella deglutizione**, sino alla **disfagia**, può necessitare di alimentazione tramite sondino naso-gastrico o PEG.

Spesso è presente un **inadeguato riflesso della tosse** con conseguente difficoltà nell'espettorazione.

Si assiste spesso ad **alterazione del ritmo circadiano**, disturbi del sonno con deprivazione che può condurre a episodi critici.

### **Condotta assistenziale**

- Sindrome caratterizzata da impaccio nella manualità, disabilità intellettiva, stereotipie, goffaggine, distonia, ipereflessia, ipertonìa assiale, epilessia, disautonomie, difficoltà nella deambulazione, difficoltà a mantenere l'ortostatismo
- Alto rischio di complicanze di Covid-19 per infezioni respiratorie
- Alterato ritmo respiratorio tipico della sindrome, da non confondere con dispnea e pertanto non trattato
- QT prolungato all'ECG fino a morte improvvisa

### **Manovre da non effettuare**

- Non ci sono indicazioni particolari

### **Interazioni con farmaci**

- Consultate la tabella LICE sull'interazione dei farmaci antiepilettici con i farmaci di uso comune
- Attenzione ai farmaci che allungano il QT
- Usate cautela nella somministrazione di antibiotici e altri farmaci in uso per Covid-19, portano ad alterazioni dell'intervallo QT

### **Comorbidità possibili**

- Scoliosi, fratture ossee e disturbi della deambulazione
- Disturbi gastroenterologici (stipsi e reflusso gastroesofageo)
- Difficoltà nella deglutizione, disfagia
- Inadeguato riflesso della tosse, difficoltà nell'espettorazione
- Alterazione del ritmo circadiano