



Σχολή Επιστημών Αποκατάστασης Υγείας
Τμήμα Φυσικοθεραπείας

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**Σύνδρομο Rett: Ειδικά ελλείμματα και
αναπηρίες, αξιολόγηση και θεραπεία:
Ανασκόπηση Αρθρογραφίας**

Φοιτήτρια: Αγγελακοπούλου Γεωργία Α.Μ.2487

Εισηγήτρια: κ. Μπανιά Θεοφανή

Αίγιο - 2021

**Rett Syndrome: Special deficits and
disabilities, evaluation and treatment:
A Literature Review**

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά την κ. Μπανιά Θεοφανή για την βοήθεια που μου έδωσε αλλά και για την υπομονή που έκανε κατά τη διάρκεια της υλοποίησης αυτής της πτυχιακής εργασίας. Η βοήθεια της ήταν πολύτιμη, έπαιξε καθοριστικό ρόλο για την συγγραφή της εργασίας.

Επιπλέον, θα ήθελα να ευχαριστήσω τους γονείς μου καθώς και όλη την οικογένειά μου, οι οποίοι με στηρίζουν τόσο στις σπουδές μου και την μόρφωση μου όσο και σε κάθε άλλο βήμα της ζωής μου.

Τέλος, θα ήθελα να επισημάνω ότι η διεκπεραίωση της συγκεκριμένης πτυχιακής ήταν μια ευχάριστη και εποικοδομητική πορεία και αρκετά βοηθητική για την μελλοντική μου επαγγελματική καριέρα.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η συγκεκριμένη εργασία βασίζεται σε ένα σπάνιο και περίπλοκο γενετικό σύνδρομο το σύνδρομο Rett, το οποίο επηρεάζει κινητικά και νοητικά, κυρίως τα θήλεα. Αρχικά αναφέρονται κάποιες πληροφορίες και επεξηγήσεις για το σύνδρομο αυτό και στην συνέχεια δίνονται σύγχρονες κλίμακες αξιολόγησης και αποτελεσματικές μέθοδοι θεραπείας έχοντας όμως ως κύριο γνώμονα την φυσικοθεραπεία.

Ο λόγος που με κίνησε να ασχοληθώ με το θέμα αυτό ήταν ότι πρόκειται για μία σπάνια αλλά πολύ ενδιαφέρουσα νευροαναπτυξιακή διαταραχή, με πολύ ιδιαίτερο χαρακτηριστικό ότι ως επί το πλείστον παρουσιάζεται στο ένα φύλο. Είναι εξίσου ενδιαφέρουσες όμως και οι ελάχιστες φορές που παρατηρείται στα αγόρια. Έτσι, λοιπόν, στο πρώτο κεφάλαιο αυτού του συγγράματος αποτυπώνονται ο ορισμός, η περιγραφή του συνδρόμου, η συχνότητα εμφάνισής του καθώς και η πιθανή αιτιολογία του. Περιγράφεται ακόμα η διάγνωση και η διαφοροδιάγνωση του όπως και η εξελικτική πορεία του και η κατάληξή του. Τέλος, αναφέρεται θεραπεία από την οπτική διαφόρων υγειονομικών τομέων, δηλαδή, πώς αντιμετωπίζει η ιατρική το σύνδρομο, πώς το αντιμετωπίζει η εργοθεραπεία, η φυσικοθεραπεία κ.ο.κ..

Στο δεύτερο κεφάλαιο αναφέρονται πιο συγκεκριμένα οι μέθοδοι αξιολόγησης διαφόρων λειτουργιών των ατόμων με σύνδρομο Rett. Πρόκειται για αξιόπιστες αξιολογητικές κλίμακες που έχουν προκύψει έπειτα από έρευνες και είναι σχεδιασμένες για το συγκεκριμένο σύνδρομο. Επιπρόσθετα μπορεί να είναι σχεδιασμένες για την αξιολόγηση άλλων συνδρόμων αλλά έχουν υποστεί επεξεργασία για να ταιριάζουν και σε αυτό. Με τις συγκεκριμένες κλίμακες καταφέρνουμε να αξιολογούμε τον μυϊκό τόνο, την αδρή κινητικότητα των ατόμων, τον πόνο, τη σοβαρότητα της βλάβης αλλά και την τυπική, φυσιολογική ανάπτυξη των παιδιών.

Στο τρίτο και τελευταίο κεφάλαιο αναφέρονται οι μέθοδοι φυσικοθεραπείας που χρησιμοποιούνται σε άτομα με το συγκεκριμένο σύνδρομο αν και τα ευρήματα δεν είναι τόσο πολλά καθώς πρόκειται για ένα σπάνιο σύνδρομο που χρειάζεται περαιτέρω έρευνα και οι φυσικοθεραπευτικές τεχνικές έχουν να κάνουν μόνο με τα συμπτώματα του συνδρόμου. Οι κυριότερες από αυτές τις τεχνικές που φαίνονται πιο κερδοφόρες αλλά χρειάζονται αρκετή μελέτη ακόμα είναι η μουσικοθεραπεία και τα προγράμματα σε διάδρομο. Ωστόσο τόσο οι διατάσεις όσο η τοποθέτηση ναρθήκων των άκρων για σωστή φόρτιση βάρους και αποφυγή των στερεοτυπικών κινήσεων των χεριών φαίνονται πολύ βοηθητικές. Εν κατακλείδι δεν έχει βρεθεί μέχρι σήμερα κάποια εξατομικευμένη τεχνική για την ολιστική θεραπεία του συνδρόμου αλλά μεμονωμένες τεχνικές.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Εισαγωγή: Η συγκεκριμένη πτυχιακή εργασία πραγματεύεται το σύνδρομο Rett. Πιο συγκεκριμένα, αναλύει τα ελλείματα, τις αναπηρίες καθώς και τις θεραπείες των ασθενών που πάσχουν από το συγκεκριμένο σύνδρομο. Όταν αναφερόμαστε στο σύνδρομο αυτό, αναφερόμαστε σε μια σπάνια και περίπλοκη φυλοσύνδετη νευροαναπτυξιακή διαταραχή, η οποία διαγιγνώσκεται από τα πρώτα χρόνια ζωής του ατόμου και εμφανίζεται συνήθως σε κορίτσια. Πρόκειται για την δεύτερη πιο κοινή αιτία εκ γεννητής αναπηρίας μετά το σύνδρομο Down. Με βάση τις λειτουργίες που επηρεάζονται στον κάθε ασθενή ξεχωριστά, καθορίζεται αν πρόκειται για άτυπη ή τυπική μορφή του συνδρόμου καθώς και η εμβέλεια της σοβαρότητας του. Η θεραπεία και η παθογένεση του συνδρόμου βρίσκονται ακόμα υπό συζήτηση αν και πλέον η θεραπεία επικεντρώνεται στον περιορισμό των συμπτωμάτων και ακόμα έχει βρεθεί πως σε ένα μεγάλο ποσοστό ασθενών υπεύθυνη για την νόσηση είναι η μετάλλαξη του γονιδίου MECP2.

Σκοπός: Σκοπός της εργασίας είναι να αποσαφηνίσει τον ορισμό του συνδρόμου καθώς δεν είναι εύκολα κατανοητός και να συγκεντρώσει τις πιο σύγχρονες και αποτελεσματικές μεθόδους αξιολόγησης αλλά και αποκατάστασης που χρησιμοποιούνται από την φυσικοθεραπεία. Ωστόσο, με τον όρο θεραπεία, στο συγκεκριμένο σύνδρομο, δεν αναφερόμαστε στην ίαση του συνδρόμου, αλλά στην ανακούφιση της συμπτωματολογίας αυτού.

Μεθοδολογία: Αναζητήθηκαν και βρέθηκαν άρθρα της τελευταίας 20ετίας με εξαίρεση ενός του 1990 το οποίο είναι το μόνο που είχε συγκεκριμένες φυσικοθεραπευτικές τεχνικές για το σύνδρομο και δεν έχει υπάρξει κανένα νεότερο άρθρο που να το απορρίπτει. Οι ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων στις οποίες αναζητήθηκαν τα συγκεκριμένα άρθρα ήταν η Goggle Scholar και η Pubmed. Άρθρα προ της 20ετίας απορρίφθηκαν όπως και άρθρα τα οποία ακυρώνονταν από πιο πρόσφατες μελέτες και έρευνες. Έρευνες που είναι ακόμα υπό συζήτηση συμπεριλήφθηκαν στην ανασκόπη εφόσον φαίνεται να είχαν ευεργετικά αποτελέσματα αλλά αναφέρεται ότι δεν είναι ακόμα αξιόπιστες.

Συμπεράσματα: Τα συμπεράσματα της συγκεκριμένης ανασκόπησης είναι ότι πρόκειται για ένα περίπλοκο σύνδρομο το οποίο έχει πολλούς αιτιολογικούς παράγοντες και μικρό αριθμό ερευνητικών αποτελεσμάτων. Το ερευνητικό υπόβαθρο είναι αρκετά μικρό καθώς η θνησιμότητα των παιδιών είναι αρκετά μεγάλη. Όσον αφορά στην αξιολόγηση βρέθηκαν αρκετές εξατομικευμένες κλίμακες αξιολόγησης του συνδρόμου, π.χ. κλίμακα αξιολόγησης σοβαρότητας της νόσου. Στις περισσότερες μελέτες περιπτώσεων φάνηκε να βοηθά η υδροθεραπεία και η άσκηση των παιδιών σε διάδρομο. Προσέφεραν βελτίωση της ισορροπίας, μείωση των στερεοτυπικών κινήσεων και αύξηση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης.

Λέξεις κλειδιά: rett syndrome, φυσικοθεραπεία (physiotherapy), αγόρια (boys), άτυπος (atypical), φαινότυπος (phenotype), θεραπεία (treatment), αξιολόγηση (valuation), κλίμακες (scales)

ΠΙΝΑΚΑΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1: Έναρξη και εξέλιξη των κλινικών φαινοτύπων.....	5
Εικόνα 2: Στερεοτυπικές κινήσεις χεριών.....	6
Εικόνα 3: Αγόρι με Rett.....	10
Εικόνα 4: Εξατομικευμένη κλίμακα αξιολόγησης του πόνου.....	16
Εικόνα 5: Παραμόρφωση άκρων.....	20
Εικόνα 6: Νάρθηκας κάτω άκρου.....	20
Εικόνα 7: Ειδικό κάθισμα και προσαρμοσμένη καρέκλα.....	24
Εικόνα 8: Ασκήσεις σε μπάλα.....	25

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Εισαγωγή.....	1
Κεφάλαιο 1^ο	
1.1 Σύνδρομο Rett-Ορισμός, αιτιολογία.....	3
1.2 Περιγραφή και στάδια του συνδρόμου.....	4
1.3 Διάγνωση και διαφοροδιάγνωση.....	6
1.4 Φαινότυποι του RTT.....	7
1.5 Rett Syndrome και αγόρια.....	8
1.6 Θεραπεία και προοδευτική κατάληξη του συνδρόμου.....	10
Κεφάλαιο 2^ο	
2.1 Ο ρόλος και οι στόχοι της φυσικοθεραπείας.....	12
2.2 Απαραίτητα βήματα πριν την έναρξη της φυσικοθεραπείας.....	12
2.2.1 Αξιολόγηση μυϊκού τόνου.....	13
2.2.2 Κλίμακες αξιολόγησης.....	14
Κεφάλαιο 3^ο	
3.1 Φυσικοθεραπεία και Στάδιο 1 ^ο	20
3.2 Φυσικοθεραπεία και Στάδιο 2 ^ο	21
3.3 Φυσικοθεραπεία και Στάδιο 3 ^ο	24
3.4 Φυσικοθεραπεία και Στάδιο 4 ^ο	24
3.5 Φυσικοθεραπευτικές τεχνικές.....	25
3.6 Μουσικοθεραπεία.....	26
3.7 Δραστηριότητες και συναισθήματα.....	26
Συμπεράσματα.....	28
Βιβλιογραφία.....	30

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η πρώτη περιγραφή του συνδρόμου έγινε πριν από περίπου μισό αιώνα, το 1954, από έναν αυστριακό παιδο-νευρολόγο, τον Andreas Rett. Παρατήρησε λοιπόν, δύο κορίτσια ασθενείς με πανομοιότυπες στερεοτυπικές χειρολαβές, κατά τη διάρκεια παραμονής τους στο δωμάτιο αναμονής. Έπειτα, μετά από αξιολόγηση του ιατρικού τους ιστορικού παρατήρησε την κοινή πορεία της ανάπτυξης τους που πλέον είναι γνωστή ως τα στάδια του συνδρόμου. Πρόκειται για ένα καταστροφικό και περίπλοκο σύνδρομο που επηρεάζει την λειτουργία και την ανάπτυξη του εγκεφάλου. Γι' αυτό το λόγο παρουσιάζει συννοσηρότητες πολλών συστημάτων και οι ασθενείς του χαρακτηρίζονται από νευρολογική παλινδρόμηση και χαρακτηριστικά φάσματος αυτισμού.

Οι συγκεκριμένοι ασθενείς, λοιπόν, εμφανίζουν ένα ευρύ φάσμα νευρολογικών και αναπτυξιακών διαταραχών που απαιτούν φροντίδα καθ' όλη την διάρκεια ζωής τους. Η διαταραχή αναγνωρίζεται κλινικά μεταξύ 6 και 18 μηνών. Καθώς, λοιπόν, είναι μια διαταραχή πολλαπλών συστημάτων απαιτεί και πολυεπιστημονική διαχείριση: επηρεάζει το αναπνευστικό, καρδιαγγειακό, πεπτικό, μεταβολικό, σκελετικό, ενδοκρανιακό, μυϊκό, και ουροποιητικό σύστημα καθώς και την ανοσοαπόκριση και το αυτόνομο νευρικό σύστημα. Η λεκτική ικανότητα είναι επίσης πολύ περιορισμένη ή μπορεί ακόμα και να απουσιάζει, αυτό δημιουργεί και το ερώτημα κατά πόσο τα άτομα με σύνδρομο Rett μπορούν να κατανοήσουν την ομιλία ή ακόμα και πιο βασικά ακουστικά σήματα. Τέλος, επηρεάζει την ευαισθησία στον πόνο. Τα συγκεκριμένα παιδιά έχουν μεγάλη ανοχή στον πόνο και μεγάλο χρόνο αντίδρασης σε αυτόν και ειδικότερα στον εξωτερικό πόνο, τον εσωτερικό πόνο (π.χ. τον πονοκέφαλο) φαίνεται να τον βιώνουν σε μεγαλύτερη ένταση από ότι είναι.

Έτσι λοιπόν είναι υψίστης σημασίας τόσο η κατανόηση του συνδρόμου όσο και η αξιολόγηση αυτού, για την καλύτερη και πιο εξατομικευμένη αντιμετώπισή του. Στη συγκεκριμένη εργασία, η αντιμετώπιση και η αποκατάσταση επικεντρώνονται σε μεθόδους της φυσικοθεραπείας.

ΚΥΡΙΩΣ ΜΕΡΟΣ
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

1.1 Σύνδρομο Rett - Ορισμός, αιτιολογία

Το σύνδρομο Rett (RTT), ή αλλιώς το σύνδρομο νευρομεταβολικής διαταραχής, αποτελεί μια σπάνια αλλά και περίπλοκη νευροαναπτυξιακή διαταραχή, φυλοσχετιζόμενη με τα κορίτσια. Προκαλείται κατά κύριο λόγο (95% των περιπτώσεων) από σποραδικές μεταλλάξεις στη πρωτεΐνη 2 που συνδέεται με το γονίδιο μέθυλο-CpG το οποίο εδράζεται στο μακρύ σκέλος του X χρωμοσώματος (MECP2). Η εμφάνιση του, λοιπόν, είναι συχνότερη στα θήλεα καθώς κάθε κορίτσι διαθέτει φυσιολογικά δύο X χρωμοσώματα, ενώ κάθε αγόρι ένα X και ένα Y. Όταν το συγκεκριμένο γονίδιο εμφανίζεται στα αγόρια τις περισσότερες φορές είναι θανατηφόρο. Ακόμα το ίδιο γονίδιο είναι κεντρικό στοιχείο της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης σε πολλούς ιστούς και κυτταρικούς τύπους και είναι υπεύθυνο για την ενεργοποίηση ή την καταστολή της μεταγραφής και την αναδιαμόρφωση της χρωματίνης. Οι περιπτώσεις στις οποίες παρατηρείται η συγκεκριμένη μετάλλαξη χαρακτηρίζουν την τυπική μορφή του συνδρόμου. Ωστόσο κατά την διάγνωση του συνδρόμου έχει παρατηρηθεί και ένας αριθμός ασθενών (άτυπη μορφή του συνδρόμου) στον οποίο ευθύνονται άλλα γονίδια για την εμφάνισή του όπως το CDKL5 και το FOXP1 αλλά και ένας μικρός αριθμός ασθενών χωρίς γενετική διάγνωση (Kyle, Vashi & Justice, 2018 ; Vidal et al, 2019 ; Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017).

Το γονίδιο MECP2 εμφανίζεται σε όλα τα σπονδυλωτά και αποτελείται από τέσσερα κύρια εξόνια και τρία εσόνια. Μόνο οι μεταλλάξεις που συνδέονται με το πρώτο, το τρίτο και το τέταρτο εξόνιο σχετίζονται με το Rett Syndrome. Το δεύτερο εξόνιο δεν έχει ουσιαστική επίδραση στο νευρικό σύστημα. Η κατάσταση μετάλλαξης του γονιδίου είναι προγνωστικός παράγοντας της σοβαρότητας της νόσου, ωστόσο έχουν βρεθεί πάνω από 600 μεταλλάξεις στο συγκεκριμένο γονίδιο (Vidal et al, 2019 ; Liyanage & Rastegar, 2014). Αυτές οι μεταλλάξεις περιλαμβάνουν λανθασμένες και σιωπηλές μεταλλάξεις, καθώς και παραλλαγές 5' UTR και 3'UTR, ιντρονικές παραλλαγές, εισαγωγές (μετατόπιση πλαισίου, εντός πλαισίου) και διαγραφές (εξονικές διαγραφές, μετατόπιση πλαισίου, εντός πλαισίου) (Liyanage & Rastegar, 2014). Το γονίδιο εκφράζεται σε πολλά όργανα αλλά η υψηλότερη έκφραση του ανιχνεύεται στον εγκέφαλο, τον πνεύμονα και τον σπλήνα (Liyanage & Rastegar, 2014). Όταν το γονίδιο μεταλλάσσεται και παράγονται ανεπαρκείς ή δομικά ανώμαλες μορφές της πρωτεΐνης, οδηγεί στην ανώμαλη έκφραση άλλων γονιδίων. Ωστόσο, επειδή κάθε κορίτσι διαθέτει δύο χρωμοσώματα X από τα οποία το ένα είναι μεταλλαγμένο κι επειδή σε κάθε κύτταρο είναι ενεργό μόνο το ένα εκ των δύο χρωμοσωμάτων (είτε το φυσιολογικό είτε το ελαττωματικό), μόνο ένα μέρος των κυττάρων του νευρικού συστήματος χρησιμοποιεί το ελαττωματικό γονίδιο και εκφράζεται μη φυσιολογικά (National Institute of Neurological Disorders & Stroke .Rett Syndrome Fact Sheet 2021; Pejhan & Rastegar, 2021).

1.2 Περιγραφή και στάδια του συνδρόμου

Το σύνδρομο Rett αποτελεί προοδευτική νευρολογική διαταραχή και προσβάλλει κυρίως κορίτσια με επιπολασμό πλέον του 1:10.000 έως 1:20.000. Αν και δεν θεωρείται κληρονομήσιμη ασθένεια 1 στις 100 περιπτώσεις κληρονομούνται ή περνούν από τη μία γενιά στην επόμενη, αυτή η μία περίπτωση όμως δεν δίνει τη δυνατότητα προγεννητικού ελέγχου ή γενετικής συμβουλευτικής (Pejhan & Rastegar, 2021; Borloz, Villard & Roux, 2021). Οι ασθενείς που πάσχουν από το συγκεκριμένο σύνδρομο αξιολογούνται με ένα κοινό ιατρικό ιστορικό το οποίο ξεκινάει με πρόωμη ανάπτυξη, που ακολουθείται από επιβράδυνση της ανάπτυξης, απώλεια σκόπιμης χρήσης των χεριών, χαρακτηριστικές κινήσεις των χεριών, επιβράδυνση της ανάπτυξης του εγκεφάλου και του κεφαλιού, προβλήματα με το περπάτημα, επιληπτικές κρίσεις και διανοητική αναπηρία, με τελική κατάληξη το αναπηρικό αμαξίδιο και τον πρόωμο θάνατο (Pejhan & Rastegar, 2021).

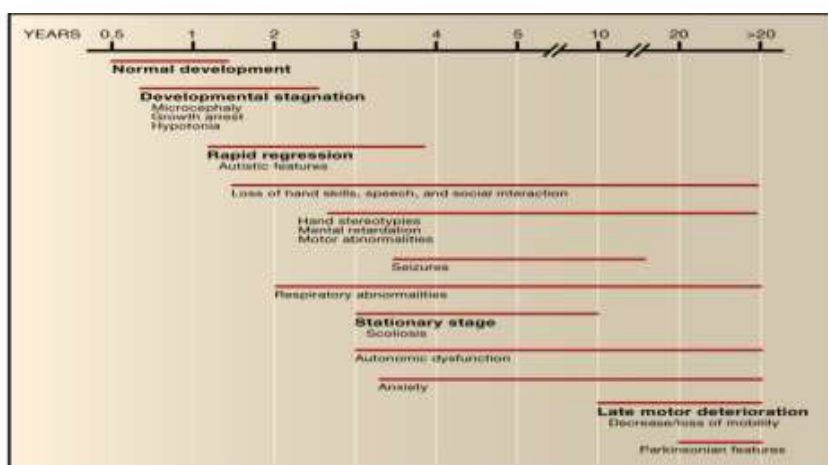
Στους ασθενείς με την τυπική μορφή του συνδρόμου έπειτα από μία φυσιολογική εγκυμοσύνη της μητέρας και ένα ανεπίπλεκτο τοκετό, κατά τους πρώτους μήνες της ζωής τους η νευρολογική ανάπτυξη αξιολογείται φυσιολογική. Ακόμα και τότε όμως κάποια διακριτικά ορατά συμπτώματα του συνδρόμου μπορούν να γίνουν αντιληπτά όπως η υποτονία ή η δυσκαμψία στάσης, η ευερεθιστικότητα, οι μη φυσιολογικές κινήσεις των δακτύλων και κάποιες γενικές κινητικές ανωμαλίες. Ακόμη παρατηρείται σπασμός στις κινήσεις των άκρων και περιορισμένη κοινωνική αλληλεπίδραση (χαρακτηριστικό που αντανακλάται από την έλλειψη ενδιαφέροντος για τους άλλους) (Ip, Mellios & Sur, 2018; Roidi et al, 2018). Έπειτα όμως από αυτή την περίοδο, κατά την πρόωμη ηλικία (ηλικία 6-18 μηνών) εμφανίζονται τα πρώτα σημάδια της νόσου που χαρακτηρίζονται από μια στασιμότητα της ανάπτυξης του παιδιού (Στάδιο 1). Στο συγκεκριμένο στάδιο παρατηρούνται καθυστερήσεις στις γλωσσικές και κινητικές δεξιότητες καθώς και πιθανή μειωμένη εγρήγορση. Αυτό το στάδιο είναι πιθανό να παραβλεφθεί καθώς μπορεί είτε οι γονείς, είτε οι γιατροί να μην παρατηρήσουν αυτή την κάποια στασιμότητα της ανάπτυξης (Kyle, Vashi & Justice, 2018; National Institute of Neurological Disorders & Stroke .Rett Syndrome Fact Sheet 2021).

Το επόμενο στάδιο της νόσου (Στάδιο 2) εμφανίζεται κατά την ηλικία 1-4 ετών και χαρακτηρίζεται από ταχεία παλινδρόμηση των αποκτηθέντων ικανοτήτων, όπου το παιδί ξεκινάει να χάνει τις επικοινωνιακές και κινητικές του ικανότητες με κυριότερη την ομιλία και την λεπτή κινητικότητα, ενώ αποφεύγει ακόμα και τη βλεμματική επαφή (Ip, Mellios & Sur, 2018). Έπειτα από έρευνες ωστόσο οι επιστήμονες έχουν καταλήξει στο συμπέρασμα ότι αυτά τα παιδιά δείχνουν να μην προτιμούν τα κοινωνικά ερεθίσματα από το να δώσουν προσοχή σε ένα συγκεκριμένο αντικείμενο- στόχο. Πιθανώς χάνουν την ικανότητα προσέγγισης, σύλληψης και τον χειρισμό αντικειμένων (Fabio et al, 2009). Επιπλέον, κατά αυτό το στάδιο τα παιδιά είναι πιθανό να αναπτύξουν αυτιστικά χαρακτηριστικά όπως απώλεια ενδιαφέροντος για κοινωνική συναναστροφή και επιληπτικές κρίσεις, οι οποίες κυμαίνονται από εύκολα ελεγχόμενες έως ανίατη επιληψία (Kyle, Vashi & Justice, 2018; Pejhan & Rastegar, 2021). Χαρακτηριστικό αυτού του σταδίου είναι ακόμα οι στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών που θυμίζουν τις κινήσεις που χρησιμοποιούμε για να τα πλύνουμε ή να στύψουμε ρούχα ή να χειροκροτήσουμε (εικόνα 2), τα μετακινούν ακόμα επανειλημμένα στο στόμα και τα κρατούν σφυγμένα είτε στα πλάγια του σώματος, είτε πίσω από την πλάτη

τους. Όλες αυτές οι κινήσεις φαίνονται να συνεχίζονται όσο το παιδί είναι ξύπνιο, ιδιαίτερο ενδιαφέρον όμως παρουσιάζεται στο ότι κατά τον ύπνο σταματούν (National Institute of Neurological Disorders & Stroke .Rett Syndrome Fact Sheet 2021).

Κατά το Στάδιο 3 (2-10 ετών), στάδιο οροπέδιο, τα κινητικά προβλήματα και οι κρίσεις αυξάνονται, αλλά οι κοινωνικές δεξιότητες είναι πιθανό να βελτιωθούν. Χαρακτηρίζεται και ως ψευδοσταθμιστικό (Kyle, Vashi & Justice, 2018). Παρατηρείται αταξία, ορθοστατικές ανωμαλίες και τρόμος. Επιπλέον χαρακτηριστικά του συνδρόμου, ανεξαρτήτως σταδίου είναι οι καρδιοαναπνευστικές ανωμαλίες, ο υποαερισμός, η άπνοια και η κατάποση αέρα, τα γαστρεντερικά προβλήματα (δυσλειτουργία μάσησης και κατάποσης, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, γαστροπάρεση), η μειωμένη οστική πυκνότητα και η οστεοπόρωση όπως και η απραξία. Φαίνεται ακόμη να έχουν καθυστερημένη αντίδραση στον πόνο. Παρατηρούνται επιπλέον σκολίωση, ουρολογική δυσλειτουργία, όπως και δυσκοιλιότητα, διαταραχές ύπνου, αυξημένος μυϊκός τόνος και ηπατική βλάβη (Vashi & Justice, 2019; National Institute of Neurological Disorders & Stroke .Rett Syndrome Fact Sheet 2021; Pejhan & Rastegar, 2021; Borloz, Villard & Roux, 2021; Motil, 2019; Lotan et al, 2006). Λόγω πολλών από αυτών των δυσλειτουργιών λοιπόν τα πασχοντα άτομα οδηγούνται σε διατροφικά ελλείμματα, πρωτεϊνοενεργειακό υποσιτισμό και αναπτυξιακή ανεπάρκεια (Motil, 2019). Μια συχνή ακόμα παρατήρηση στα παιδιά αυτά είναι ο μειωμένος όγκος εγκεφάλου σε σύγκριση με τα υγιή παιδιά και η μειωμένη ανάπτυξη της οπτικής επεξεργασίας (Ip, Mellios & Sur, 2018).

Τέλος, η εξάρτηση των παιδιών αυτών από αναπηρικά αμαξίδια είναι συχνή και ορίζεται ως το τελικό στάδιο του συνδρόμου, στάδιο όψιμης κινητικής επιδείνωσης (Στάδιο 4), διαρκεί για χρόνια ή ακόμα και δεκατίες (Kyle, Vashi & Justice, 2018) και σε αυτό το στάδιο προστίθενται και τα παρκινσονικά χαρακτηριστικά στις κλινικές εκδηλώσεις (Pejhan & Rastegar, 2021). Επηρεάζεται τόσο το κεντρικό νευρικό σύστημα (ΚΝΣ) όσο και περιφερικοί ιστοί (Borloz, Villard & Roux, 2021). Τέλος, ιδιαίτερο ενδιαφέρον παρουσιάζει και το γεγονός ότι τα συγκεκριμένα κορίτσα δεν έχουν έμμηνο ρύση ανεξαρτήτως ωριμότητας και ηλικίας όπως και το ότι παρουσιάζουν υπερευαισθησία στο πρόσωπο, γεγονός που εμποδίζει το πλύσιμο των δοντιών. (Lotan et al., 2006)



Εικόνα 1. Έναρξη και εξέλιξη των κλινικών φαινοτύπων RTT (<https://www.cell.com/neuron/comments>)

Εικόνα 2. Στερεοτυπικές κινήσεις χεριών (<https://medlabgr.blogspot.com/2015/03/rett-syndrome.html#gsc.tab=0>)

1.3 Διάγνωση και Διαφοροδιάγνωση

Οι μεταλλάξεις του γονιδίου MECP2 έχουν συσχετιστεί ακόμα με διανοητική αναπηρία, αυτισμό, ερυθματώδη λύκο, σύνδρομο Angelman, σύνδρομο Pitt-Hopkins και σύνδρομο West (Iwama et al., 2019). Γι' αυτό και τις περισσότερες φορές εκτός του ότι η διάγνωση είναι δύσκολη τελικώς είναι και λαθεμένη. Τα αυτιστικά χαρακτηριστικά είναι και ένα από τα ορόσημα του δεύτερου στάδιου των ασθενών με RTT και έτσι καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι η μετάλλαξη του MECP2 δεν επαρκεί για την διάγνωση RTT (Kyle, Vashi & Justice, 2018; Chahil & Bollu, 2021). Η διάγνωση τα τελευταία χρόνια βασίζεται κυρίως στο ιστορικό αναπτυξιακής παλινδρόμησης ωστόσο φαίνεται να υπάρχει και μια επιβεβαιωτική μέθοδος ταυτόχρονης αλληλούχιας εκατομμυρίων θραυσμάτων DNA (NGS), κατά την οποία ιχνηλατούνται μη φυσιολογικά γονίδια ή μεταλλάξεις γονιδίων που ευθύνονται για το συγκεκριμένο σύνδρομο (Vidal et al., 2019; Banerjee et al, 2019). Πρόκειται για ένα γονιδιακό test που ανιχνεύει την μετάλλαξη του γονιδίου MECP2 στα μακρά σκέλη του X χρωμοσώματος (Γεωργακόπουλος, 2008).

Υπάρχουν τέλος κάποια κριτήρια που αν εμφανίζονται απορρίπτεται το σύνδρομο Rett. Αυτά είναι: δευτερογενής εγκεφαλική βλάβη λόγω τραύματος, νευρομεταβολική νόσος, σοβαρή λοίμωξη που προκαλεί νευρολογικά προβλήματα και εξαιρετικά ανώμαλη ψυχοκινητική ανάπτυξη τους πρώτους 6 μήνες ζωής του παιδιού (National Institute of Neurological Disorders & Stroke .Rett Syndrome Fact Sheet 2021). Επιπλέον ακόμα και τα άτομα που διαθέτουν όλα τα απαραίτητα κριτήρια για να διαγνωστούν με τυπικό σύνδρομο Rett αλλά διαθέτουν και τρισωμία 21 (σύνδρομο Down) δεν ταξινομούνται στα περιστατικά με σύνδρομο Rett. Εμπειρικά τέλος έχει βρεθεί ότι το συγκεκριμένο σύνδρομο έχει ένα χαρακτηριστικό βάδισμα με το παιδί να γέρνει στα πλάι τον κορμό του σε αντίθεση με την εγκεφαλική παράλυση που το παιδί βαδίζει στις μύτες των ποδιών του (Lotan et al, 2006).

Κατά την αξιολόγηση γίνονται ακόμα εξετάσεις αίματος και ούρων, ανάλυση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού, νευροφυσιολογικές αξιολογήσεις και νευροαπεικονιστικές μέθοδοι, έτσι ώστε να αποκλειστούν νευροεκφυλιστικές, νευρομεταβολικές, μιτοχονδριακές και άλλες διαταραχές που πιθανόν να παρουσιάζουν παρόμοια συμπτώματα. Ο ακτινολογικός έλεγχος μπορεί να συμβάλλει, επίσης στη διάγνωση του συνδρόμου, καθώς θα επιβεβαιώσει το σχετικά μικρότερο μήκος συγκεκριμένων οστών, όπως το τέταρτο μετατόρσιο ή το μετακαρπιαίο οστό (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017). Κατά την αυτοψία ενός εγκεφάλου με σύνδρομο Rett δεν παρουσιάζονται σημάδια φλεγμονής ή εκφυλισμού, ωστόσο παρατηρείται μια συνολική μείωση στο μέγεθος του εγκεφάλου και των μεμονομένων νευρώνων. Έτσι καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι πρόκειται για μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή και όχι νευροεκφυλιστική. Αυτά τα δύο χαρακτηριστικά χρησιμεύουν και στο να

διαχωρίσουμε αν ένα παιδί είναι αυτιστικό ή πάσχει από το σύνδρομο Rett (LaSalle & Yasui, 2009). Το μέγεθος των νευρωνικών κυττάρων μειώνεται, αλλά υπάρχει μια αύξηση στη συσσώρευση νευρωνικών κυττάρων στον ιππόκαμπο μαζί με καθυστερημένη νευρωνική ωρίμανση και συναπτογένεση στον εγκεφαλικό φλοιό (Chahil & Bollu, 2021).

1.4 Φαινότυποι του RTT

Ο φαινότυπος, η σοβαρότητα του συνδρόμου, αλλά και το προσδόκιμο ζωής των ατόμων με RTT καθορίζεται από τον τύπο της μετάλλαξης αλλά και από την ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων (Fonzo, Sirico & Corrado, 2020). Δεδομένης, λοιπόν, της μεγάλης ποικιλίας μεταλλάξεων, ποικίλουν αναλόγως, τόσο ο φαινότυπος όσο και η σοβαρότητα της νόσου κι έτσι η κατάσταση των μεταλλάξεων στο γονίδιο MECP2 είναι ισχυρός προγνωστικός παράγοντας. Ειδικότερα στις περιπτώσεις που το γονίδιο δεν εκφράζεται καθόλου (90-95% των περιπτώσεων) καταγράφεται μειωμένη κίνηση, μη φυσιολογικό βάδισμα, βραχύνσεις των κάτω άκρων, αναπνευστικές ανωμαλίες και πρόωμη θνησιμότητα (Ip, Mellios & Sur, 2018).

Για να διαγνωστεί λοιπόν ένας κλασικός φαινότυπος του συνδρόμου θα πρέπει να ισχύουν η παρουσία παλινδρομησης συν τέσσερα κύρια κριτήρια :

1. μερική ή πλήρης απώλεια της ομιλίας
2. μερική ή πλήρης απώλεια σκοπίμων κινήσεων των χεριών
3. μη φυσιολογικό βάδισμα
4. στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών

(Kyle, Vashi & Justice, 2018; Neul et al, 2011).

Αντιθέτως, η διάγνωση της άτυπης μορφής του συνδρόμου απαιτεί να ισχύουν δύο ή περισσότερα κύρια κριτήρια και πέντε ή περισσότερα υποστηρικτικά (Kyle, Vashi & Justice, 2018). Υποστηρικτικά χαρακτηριστικά θεωρούνται:

1. οι επιληπτικές κρίσεις
2. η σκολίωση/ η κύφωση
3. ο μη φυσιολογικός μυϊκός τόνος
4. οι αναπνευστικές ανωμαλίες
5. το διαταραγμένο μοτίβο ύπνου
6. οι περιφερικές αγγειοκινητικές διαταραχές
7. η επιβράνδυση της ανάπτυξης
8. μικρά κρύα άκρα (χέρια και πόδια)
9. μειωμένη ανταπόκριση στον πόνο
10. έντονη επικοινωνία με τα μάτια

(Banerjee et al, 2019; Neul et al, 2011)

Άλλη μία διαφορά μεταξύ της άτυπης και της κλασικής μορφής είναι ότι στη δεύτερη παρατηρούνται σχετικά καθορισμένα χαρακτηριστικά, ενώ η άτυπη χαρακτηρίζεται από πρόωμη έναρξη των συμπτωμάτων και καθυστέρηση στην ανάπτυξη (Pejhan & Rastegar, 2021). Συγκεκριμένα κατά την τυπική μορφή παρατηρείται φυσιολογική

ανάπτυξη του παιδιού κατά τους πρώτους 6 μήνες, σε αντίθεση με μία από τις άτυπες μορφές, η οποία ονομάζεται συγγενής παραλλαγή και κατά την οποία η ανάπτυξη του παιδιού είναι μη φυσιολογική από την γέννηση (Neul et al, 2011). Επίσης άτομα άτυπης μορφής με μεταλλάξεις στο CDKL5 στερούνται από την ξεκάθαρη περίοδο παλινδρόμησης και το έντονο βλέμμα που παρατηρούνται στην τυπική μορφή του RTT. Επιπλέον ακόμα και τα άτομα που διαθέτουν όλα τα απαραίτητα κριτήρια για να διαγνωστούν με τυπικό σύνδρομο Rett αλλά διαθέτουν και τρισωμία 21 (σύνδρομο Down) δεν ταξινομούνται στα περιστατικά με τυπικό σύνδρομο Rett, καθώς η τρισωμία επηρεάζει την έναρξη και την πορεία της νόσου. Μπορούν τα ταξινομηθούν καλύτερα στην άτυπη μορφή εάν βέβαια καλύπτουν τα υποστηρικτικά κριτήρια (Neul et al, 2011). Άτομα με μετάλλαξη FOXP1 παρουσιάζουν παλινδρόμηση πολύ σύντομα μετά την γέννηση και η πρόωμη ανάπτυξη επιβραδύνεται (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017).

Η άτυπη μορφή του συνδρόμου χωρίζεται σε 3 μορφές με τις εξής ονομασίες: παραλλαγή διατηρημένης ομιλίας, παραλλαγή πρώιμης κρίσης και συγγενής παραλλαγή. Ειδικότερα, η παραλλαγή διατηρημένης ομιλίας περιλαμβάνει άτομα με ήπια προσβολή που μπορούν να περπατήσουν, να μιλήσουν και να σχεδιάσουν, η παραλλαγή πρώιμης κρίσης αναφέρεται σε παιδιά με ψυχοκινητική καθυστέρηση. Αντίθετα, τα άτομα με την συγγενή παραλλαγή δεν αποκτούν ποτέ την ικανότητα της ομιλίας και δυσκολεύονται στο να καθίσουν, το πρώτο στάδιο είναι πολύ σύντομο και έχει ταχύτατη εξέλιξη (Cuddapah et al, 2014; Παπάζογλου και συν., 2007). Η τραγικότερη όμως παραλλαγή του συνδρόμου είναι η εκτροπική μορφή (forme fruste), λόγω του ότι εμφανίζεται σε μεγάλο παιδί, έως τότε καθ' όλα υγιές. Υπάρχει τέλος και το οικογενές σύνδρομο Rett που αποτελεί το 1% των περιπτώσεων και εμφανίζεται σε περισσότερα από ένα κορίτσια της ίδιας οικογένειας και κληρονομείται με φυλοσύνδετο επικράτουντα χαρακτήρα (Παπάζογλου και συν, 2007).

1.5 Rett Syndrome και αγόρια

Αν και οι περιπτώσεις που έχουν χαρακτηριστεί αγόρια με το συγκεκριμένο σύνδρομο είναι αρκετά σπάνιες, δεν παύουν να υπάρχουν. Τα αγόρια αυτά παρουσιάζουν είτε καρυότυπο 47XXY (σύνδρομο Klinefelter) με μεταζυγωτική μετάλλαξη MECP2 και ένα πιο ήπιο φαινότυπο παρόμοιο με τον άτυπο RTT, είτε με καρυότυπο 46XY και την ίδια μετάλλαξη, η οποία συνήθως οδηγεί σε ανεξήγητο νεογνικό θάνατο (εντός 2 ετών), βρεφική άπνοια στους άνδρες, ή σε σοβαρές συγγενείς εγκεφαλοπάθειες (Leonard et al, 2001; Ip, Mellios & Sur, 2018; Pejhan & Rastegar, 2021). Αυτό συμβαίνει καθώς τα αγόρια διαθέτουν μόνο ένα χρωμόσωμα X, το οποίο έχει ως συνέπεια αν το συγκεκριμένο γονίδιο είναι ελαττωματικό να είναι το μόνο που θα εκφράζεται καθώς δεν θα υπάρχει φυσιολογικό γονίδιο να αντισταθμίσει την ανωμαλία, όπως στα κορίτσια (National Institute of Neurological Disorders & Stroke .Rett Syndrome Fact Sheet 2021). Έτσι θα εμφανίσουν σίγουρα σοβαρά νευρολογικά ελλείματα ακόμα και από τους πρώτους μήνες ζωής (Ip, Mellios & Sur, 2018). Έπίσης υπάρχει και μεγάλη

πιθανότητα θνησιμότητας κατά την εγκυμοσύνη. Αυτός είναι και ο λόγος που δεν εμφανίζεται και δεν έχει μελετηθεί το συγκεκριμένο σύνδρομο στα αρσενικά. Ωστόσο σε αυτές στις περιπτώσεις με την πρώτη μετάλλαξη, που παρατηρήθηκε μια διαφορετική πιο ήπια μορφή του συνδρόμου, δόθηκε η δυνατότητα στα αγόρια να επιζήσουν έως και την ενηλικίωση (Leonard et al, 2001; Pejhan & Rastegar, 2021). Συχνά αυτή η πιο ήπια μορφή του συνδρόμου συγχέεται με τον αυτισμό καθώς πλέον η συχνότητα εμφάνισης του αυτισμού και η αριθμητική υπεροχή του στους άνδρες (4 άνδρες:1 γυναίκα) έχουν αυξηθεί δραματικά και δεν υπάρχει σωστή αντιμετώπιση και βοήθεια για τα συγκεκριμένα αγόρια (LaSalle & Yasui, 2009). Τέλος, όπως και στα κορίτσια έτσι και στα αγόρια υπάρχει και η κλινική ομάδα που παρουσιάζει μεταλλάξεις εκτός του MECP2 όπως στο CDKL5 και FOXP1 και σχετίζονται με συμπτώματα που μοιάζουν με RTT στα αρσενικά (Pejhan & Rastegar, 2021).



Εικόνα 3. Αγόρι με Rett (<https://www.rettsyndrome.org/>)

1.6 Θεραπεία και προοδευτική κατάληξη του συνδρόμου

Επί του παρόντος θεραπεία για το συγκεκριμένο σύνδρομο δεν έχει βρεθεί, καθώς είναι σπάνιο σύνδρομο και ο αριθμός των ασθενών που τίθενται προς μελέτη δεν επαρκεί για να υπάρξουν αποτελέσματα. Έτσι η θεραπεία περιορίζεται στον έλεγχο και στη μείωση των συμπτωμάτων και είναι υποστηρικτική. Δίνεται μεγάλη προσοχή στις ορθοπεδικές επιπλοκές, τον έλεγχο των επιληπτικών κρίσεων αλλά και της διατροφής των ατόμων αυτών, με έμφαση στην πρόληψη θερμίδων και βιταμίνης D (Banerjee et al., 2019). Λέγεται ότι το προσδόκιμο ζωής μπορεί να φτάσει και μέχρι την μέση ηλικία παρ' όλο που ο θάνατος των γυναικών αυτών είναι ξαφνικός και απροσδόκητος. Συνήθως ο θάνατος προέρχεται από αναπνευστικές λοιμώξεις, καρδιακή αστάθεια και αναπνευστική ανεπάρκεια (Kyle, Vashi & Justice, 2018). Δίνεται φαρμακευτική αγωγή για τις ανωμαλίες στην αναπνοή και τις κινητικές δυσλειτουργίες, αντισπασμωδικά φάρμακα για τις επιληπτικές κρίσεις, όπως και εκλεκτικοί αναστολείς

επαναπρόσληψης σεροτονίνης για τη διαχείριση του άγχους. Δίνεται ακόμα δεξτρομεθορφάνη για την γνωστική λειτουργία και τις επιληπτικές κρίσεις όπως και δεσιπραμίνη για τις αναπνευστικές ανωμαλίες (Vidal et al, 2019). Έπιπλέον, στα συγκεκριμένα παιδιά πραγματοποιείται ετήσιο ηλεκτροκαρδιογράφημα (ΗΚΓ), για έλεγχο παρατεταμένου διαστήματος QT, το οποίο υποδηλώνει προδιάθεση για καρδιακές αρρυθμίες (Fu et al, 2020). Αρκετές είναι και οι περιπτώσεις των ατόμων που απαιτείται να χειρουργηθούν: άτομα με έντονη σκολίωση, έντονη καμπυλότητα και καρδιακά προβλήματα (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2018).

Η εργοθεραπεία, επίσης, κρίνεται απαραίτητη για την αυτοεξυπηρέτηση και την ανάπτυξη δεξιοτήτων επικοινωνίας των παιδιών αυτών όπως και η φυσικοθεραπεία για την διατήρηση και βελτίωση την κινητικότητας (National Institute of Neurological Disorders & Stroke .Rett Syndrome Fact Sheet 2021; Banerjee et al., 2019). Συνιστάνται ακόμα η ιπποθεραπεία, η μουσικοθεραπεία, υδροθεραπεία, υποβοηθούμενη επικοινωνία κ.α. (Γεωργακόπουλος, 2008). Με όλες αυτές τις παρεμβάσεις κάποια κορίτσια είναι δυνατό να επιτύχουν ανεξάρτητο κάθισμα και όρθια στάση ενώ στην μειονότητα των περιπτώσεων υψηλές λειτουργικές ικανότητες όπως τρέξιμο κ.α. Γενικά, μέλημα της διεπιστημονικής ομάδας και των τεχνικών που χρησιμοποιούν είναι η διατήρηση και μεγιστοποίηση της λειτουργίας του ατόμου με βάση τις δυνατότητες του και τα όρια επιτευγμάτων που προκύπτουν έπειτα από αξιολόγηση. Μία σωστή αξιολόγηση θα βοηθήσει ακόμα στο να μην σπαταληθεί χρόνος και πόροι σε στόχους που δεν μπορούν να επιτευχθούν (Lotan et al, 2006).

Ωστόσο, πρόσφατες έρευνες σχετικά με μοριακές θεραπείες που θα στοχεύουν στην αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου/ πρωτεΐνης ή στην απενεργοποίηση του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου από το χρωμόσωμα X φαίνεται να είναι πολύ ελπιδοφόρες για την θεραπεία κάποιων περιπτώσεων (Pejhan & Rastegar, 2021).

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

Αξιολόγηση

2.1 Ο ρόλος και οι στόχοι της φυσικοθεραπείας

Λόγω της μακροζωίας του ατόμων με σύνδρομο Rett και της περίπλοκης φύσης της αναπηρίας, η φυσικοθεραπεία είναι αδιαμφισβήτητα ένα σημαντικό μέρος της διαχείρισης της διαταραχής. Καθώς τα συγκεκριμένα άτομα δείχνουν μεγάλη ποικιλομορφία συμπτωμάτων το πλάνο και οι στόχοι της φυσικοθεραπείας αλλάζουν με βάση αυτά. Γι' αυτόν ακριβώς τον λόγο λοιπόν, είναι απαραίτητη η διεξοδική αξιολόγηση και έπειτα η διαμόρφωση ενός προγράμματος παρέμβασης, προσαρμοσμένο για τον κάθε ασθενή ξεχωριστά. Είναι απαραίτητο να θυμόμαστε ότι η φυσικοθεραπεία, αλλά και οι υπόλοιποι ιατρικοί κλάδοι δεν θεραπεύουν το σύνδρομο αλλά προσπαθούν να βοηθήσουν τον ασθενή να μειώσει τις δυσκολίες που αντιμετωπίζει και να έχει μια καλύτερη ποιότητα ζωής τόσο αυτός όσο και η οικογένειά του. Η οικογένεια είναι και αυτή ένα από τα μέλη της ομάδας που συνεργάζονται για να επιτύχει ένα πρόγραμμα παρέμβασης και μάλιστα είναι ένα μέλος ζωτικής σημασίας καθώς περνάει τον περισσότερο χρόνο με το παιδί.

Οι φυσικοθεραπευτές λοιπόν με τα συγκεκριμένα προγράμματα επιδιώκουν να διατηρήσουν ή να βελτιώσουν την λειτουργικότητα του ατόμου, να αποτρέψουν τις παραμορφώσεις των αρθρώσεων και να τους παρέχουν κινητικότητα, συμβάλλοντας έτσι στην κοινωνική προσβασιμότητα του ασθενή. Ειδικότερα οι κύριοι στόχοι της φυσικοθεραπείας είναι :

- Διατήρηση ή αύξηση των κινητικών δεξιοτήτων
- Αποτροπή ή μείωση των παραμορφώσεων
- Ανακούφιση από πόνο, ενόχληση και εκνευρισμό
- Βελτίωση της ανεξαρτησίας
- Βελτίωση βάδισης και καθίσματος

Ο φυσικοθεραπευτής αξιολογεί, επαναξιολογεί και προσαρμόζει το πρόγραμμα ανάλογα με τις απαιτήσεις της παρόδου του χρόνου. Συνεχώς συμβουλεύει τόσο την διεπιστημονική ομάδα όσο και τους γονείς. Κάθε άτομο ανάλογα με το στάδιο του συνδρόμου στο οποίο βρίσκεται και της ξεχωριστής νευρολογικής του κατάστασης έχει όρια επιτευγμάτων. Έτσι το πρόγραμμα πρέπει να είναι ευέλικτο και να προσαρμόζεται συνεχώς. Κάποιες φορές φτάνει και ο ίδιος ο θεραπευτής στο να αποθαρρυνθεί αφού το πρόγραμμα δεν αποδίδει πάντα αλλά είναι υποχρεωμένος να επιδιώκει τα βέλτιστα αποτελέσματα και να στηρίζει τον κάθε ασθενή του στο έπακρον όσο βέβαια και την οικογένεια του (Lotan et al, 2006; Roidi et al., 2018).

2.2 Απαραίτητα βήματα πριν την έναρξη της φυσικοθεραπείας

Αρχικά, κρίνεται απαραίτητο πριν την έναρξη οποιασδήποτε παρέμβασης ο φυσικοθεραπευτής να εξοικειωθεί με το παιδί και το παιδί με τον φυσικοθεραπευτή καθώς οι συγκεκριμένοι ασθενείς δεν ελέγχουν το σώμα τους και έτσι η σωματική δραστηριότητα από έναν εξωτερικό συντονιστή δεν τους είναι ιδιαίτερα ευχάριστη. Είναι καλό το παιδί να έχει τον έλεγχο των συνεδριών και να του επιτρέπεται να επιλέξει ποια δραστηριότητα προτιμά μέσα από ένα τρόπο επικοινωνίας που θα έχει καταφέρει να αναπτύξει ο φυσικοθεραπευτής με το παιδί, όσο αυτό είναι δυνατό.

Αναμφίβολης σημασίας είναι και ο καθορισμός της έναρξης και της λήξης της συνεδρίας για το παιδί. Σε μία έρευνα όπου ο θεραπευτής από την πρώτη έως την τελευταία συνεδρία εκτελούσε τις ίδιες κινήσεις έναρξης (έβαζε το σακάκι του και κινούνταν μπροστά από μία καρέκλα) και λήξης (ακουγόταν ένα χαρακτηριστικό <<μπιμ>> από έναν χρονοδιακόπτη, φορούσε το σακάκι του και έφευγε) φάνηκε το παιδί σταδιακά να αναγνωρίζει αυτούς του δείκτες αρχής και τέλους και το κλάμα και οι αυτοτραυματικές συμπεριφορές να μειώνονται δραματικά (Pizzamiglio et al, 2008; Lotan et al, 2006).

Ακόμη πρέπει να αξιολογείται συχνά και ο φόβος και η αντίσταση του παιδιού στις δραστηριότητες και ίσως χρειαστεί μουσική, παιχνίδια, κάποιο κατοικίδιο ή κάποιο οικείο πρόσωπο κατά την συνεδρία για να έχει περισσότερη ανοχή το παιδί ως προς τις καινούργιες καταστάσεις που βιώνει σε κάθε συνεδρία (Swiggum & Lisa, 2019). Θα πρέπει να υπάρχει προφορική προειδοποίηση από τον θεραπευτή πριν εκτελέσει οποιαδήποτε ενέργεια στο παιδί. Για να αντιμετωπιστεί ο φόβος, ακόμα, θα πρέπει να γίνονται αργές κινήσεις με πλήρης καθησύχηση του παιδιού από τον φυσικοθεραπευτή. Σε κάθε συνεδρία πρέπει να παρατηρείται το στάδιο του συνδρόμου στο οποίο βρίσκεται το παιδί (Lotan et al, 2006). Η αξιολόγηση των παιδιών αυτών γίνεται κυρίως με ερωτηματολόγια και ανάλυση βιντεοσκοπημένων συνεδριών. Είναι εξίσου σημαντική και η αξιολόγηση της λειτουργικής ικανότητας σε διάφορους τομείς για την διαμόρφωση ενός σωστού και εξατομικευμένου προγράμματος θεραπείας (Roidi et al, 2018).

2.2.1 Αξιολόγηση μυϊκού τόνου

Ο μυϊκός τόνος των συγκεκριμένων παιδιών σταδιακά αλλάζει από χαμηλό σε υψηλό και το παιδί από υποτονικό χαρακτηρίζεται υπερτονικό. Κατά την αλλαγή λοιπόν, παρατηρείται ένα μοναδικό φαινόμενο, το παιδί ξεκινάει να γέρνει πλάγια τον κορμό, προκαλώντας μια αρχική ανάπτυξη ασυμμετρίας της σπονδυλικής στήλης που τελικά οδηγεί σε σκολίωση (Lotan et al, 2006). Η σκολίωση τις περισσότερες φορές (86% των περιπτώσεων) έχει συσχετιστεί με ανικανότητα βάδισης. Βέβαια ακόμα και όταν υπάρχει η βάδιση παρουσιάζει κάποια περίεργα μοτίβα λόγω αταξίας, όπως έλλειψη κεντρικής σταθερότητας και έλλειψη ελέγχου της κίνησης προς τα εμπρός κατά την έναρξη της βάδισης (Roidi et al, 2018).

Για την αξιολόγηση του μυϊκού τόνου υπάρχει και η τροποποιημένη κλίμακα Ashworth που αξιολογεί το βαθμό σπαστικότητας των τεσσάρων άκρων, αλλά ως πολύ γενικό αντιπρόσωπο του επιπέδου της σπαστικότητας. Αυτή η κλίμακα βαθμολογεί τη μυϊκή σπαστικότητα ως προς την απόκριση του μυϊκού τόνου στην παθητική διάταση του μέλους, σε μια τακτική κλίμακα από 0-4.

0: φυσιολογικός μυϊκός τόνος

1: ελαφρά αύξηση του μυϊκού τόνου, 'μάγκωμα' όταν κινείται το άκρο

2: πιο έντονη αύξηση του μυϊκού τόνου, αλλά το άκρο κινείται εύκολα

3: σημαντική αύξηση του μυϊκού τόνου, αλλά το άκρο κινείται ως ένα εύρος κίνησης

4: άκαμπτο άκρο σε κάμψη ή έκταση (Roidi et al, 2018)

2.2.2 Κλίμακες αξιολόγησης

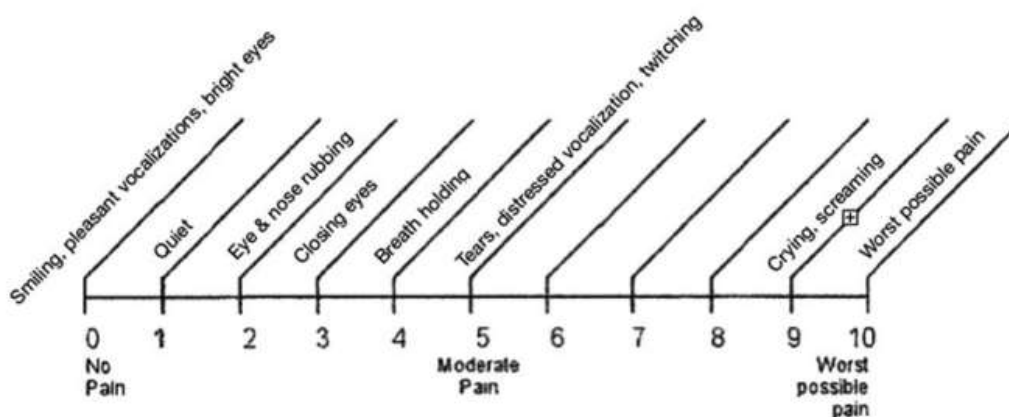
Ερευνητές κατάφεραν να σχεδιάσουν μία κλίμακα ειδικά σχεδιασμένη για άτομα με RTT, την Κλίμακα Κινητικής αξιολόγησης του συνδρόμου Rett (RESMES). Είναι σχεδιασμένη να κωδικοποιεί λεπτομερείς πτυχές της κίνησης, της βάρδισης, της στάσης και της μεταφοράς στάσης. Συγκεκριμένα, κύριο μέλημα των ερευνητών ήταν να ορίσουν επιλεκτικές βλάβες στον τομέα της κίνησης και του στατικού ελέγχου για να: 1. περιγραφεί η σοβαρότητα της βλάβης, 2. βοηθήσει στην επιλογή και παρακολούθηση θεραπειών προσαρμοσμένων στον ασθενή και 3. παρακολουθήσει την εξέλιξη των κινητικών διαταραχών. Η κλίμακα περιλαμβάνει 25 στοιχεία που αφορούν την απόδοση έξι κινητικών διαστάσεων: 1. Ορθοστασία, 2. Κάθισμα, 3. Δοκιμασίες, 4. Περπάτημα 5. Τρέξιμο και 6. Ανέβασμα/κατέβασμα σκαλοπατιών. Έπειτα από έρευνα σε 60 ασθενείς με σύνδρομο Rett, κατά την οποία τα άτομα αξιολογούνταν με την συγκεκριμένη κλίμακα, τόσο από φροντιστές όσο και από τους γονείς, φαίνεται η κλίμακα να είναι αρκετά αξιόπιστη για την αξιολόγηση της σοβαρότητας της διαταράχης βάρδισης και στάσης στο σπίτι. Αυτό θα μπορούσε να διευκολύνει αρκετά διαχρονικές αξιολογήσεις θεραπευτικών παρεμβάσεων (Roidi et al, 2018).

Μία ακόμα κλίμακα που αξιολογεί την κινητικότητα σε άτομα με σύνδρομο Rett, η Rett Syndrome Gross Motor Scale (RSGMS) αποτελείται από 15 στοιχεία που κατανέμονται σε τρεις υποκλίμακες: 1. Καθιστή θέση, 2. Όρθια θέση και βάρδιση και 3. Δοκιμασίες. Αξιολογείται το επίπεδο της βοήθειας που δέχεται το παιδί για να εκτελέσει τις συγκεκριμένες καταστάσεις και βαθμολογείται με: 0: μέγιστη βοήθεια, 1: μέτρια βοήθεια, 2: ελάχιστη βοήθεια και 3: χωρίς βοήθεια. Έπειτα συναθροίζονται οι βαθμοί με μέγιστη δυνατή βαθμολογία το 45. Όσο υψηλότερη είναι η βαθμολογία τόσο μεγαλύτερη είναι η λειτουργική ικανότητα του ατόμου. Η υποκλίμακα του καθίσματος περιλαμβάνει τρία στοιχεία: 1. το κάθισμα στο πάτωμα, 2. το κάθισμα σε μια καρέκλα (με πλάτη), 3. το κάθισμα σε ένα σκαμπό (χωρίς πλάτη). Επιπλέον, η όρθια θέση και η βάρδιση αποτελείται από εννέα στοιχεία: 1 μεταφορά από καθιστή σε όρθια στάση, 2. όρθια στάση για 3 δευτερόλεπτα, 3. όρθια στάση για 10 δευτερόλεπτα και 4. όρθια στάση για 20 δευτερόλεπτα, 5. περπάτημα, 6. παράκαμψη, 7. στροφή 180°, 8. περπάτημα πάνω σε μια πλαγιά και 9. πέρασμα από ένα εμπόδιο. Τέλος η υποκλίμακα της δοκιμασίας περιλαμβάνει: 1. μεταφορά από το δάπεδο σε όρθια θέση, 2. κάμψη για να σηκώσει ένα αντικείμενο από το πάτωμα και να επιστρέψει σε όρθια θέση και 3. τρέξιμο. Στη συγκεκριμένη κλίμα έχει βασιστεί και η κλίμακα που προαναφέρθηκε, η RESMES, καθώς έχει αποδειχτεί ότι είναι ένα έγκυρο και αξιόπιστο μέτρο των αδρών κινητικών δεξιοτήτων στην καθημερινή ζωή (Borst et al., 2018; Swiggum & Lisa, 2019). Επιπλέον κάθε υποκλίμακα έχει υψηλή εσωτερική συνέπεια και η αξιοπιστία μεταξύ των αξιολογητών έχει αποδειχτεί ακόμα ότι είναι μέτρια έως εξαιρετική (Borst et al, 2021).

Μία επιπλέον κλίμακα που βασίζεται στην RSGMS είναι η RSGMS-NL, η οποία είναι η πρώτη αλλά με περισσότερα αντικείμενα αξιολόγησης. Εξίσου και αυτή αξιολογεί τις αδρές κινητικές λειτουργίες ατόμων με σύνδρομο Rett. Όμως στην συγκεκριμένη τα 15 στοιχεία έγιναν 19. Οι ερευνητές αποφάσισαν ότι στην υποκλίμακα του καθίσματος έλειπε το να κάθεται όρθιος, στην υποκλίμακα της βάρδισης, ενώ υπήρχε το

περπάτημα σε πλάγια επιφάνεια προς τα πάνω, έλειπε το περπάτημα σε πλάγια επιφάνεια προς τα κάτω και τέλος στις υποκλίμακα με τις δοκιμασίες, αποφάσισαν ότι έλειπε το ανέβασμα και κατέβασμα σκαλοπατιών. Η μέγιστη βαθμολογία της κλίμακας λοιπόν, αυξήθηκε από 45 σε 57 (Borst et al, 2021).

Υπάρχει επίσης η κλίμακα προχωρημένης άνοιας (Advanced Dementia Scale) που εκτιμά τον πόνο. Η κλίμακα αποτελείται από πέντε στοιχεία που αξιολογούν αντίστοιχα: 1 αναπνοή, 2 δυσχερείς φωνητικές εκφράσεις, 3 έκφραση του προσώπου, 4 ομιλία και 5 παρηγοριά, σε τακτική κλίμακα από 0 έως 2. Οι συνολικές βαθμολογίες κυμαίνονται από 0 έως 19. Μια βαθμολογία πάνω από 3 δείχνει την παρουσία μέτριου έως έντονου πόνου (Roidi et al, 2018). Υπάρχει επιπλέον εξατομικευμένη αριθμητική κλίμακα αξιολόγησης πόνου (INRS), εξατομικευμένη σε συγκεκριμένες συμπεριφορές πόνου. Στην συγκεκριμένη κλίμακα ο εξεταστής χωρίζει τυπικές συμπεριφορές πόνου σε κλίμακα από το 0 έως το 10. Σε βαθμολογίες 5-10 η συνεδρία πρέπει να σταματά, ενώ σε βαθμολογίες 2 έως 4 φαίνεται να έχει αρκετά ευεργετικό ρόλο η απόσπαση του παιδιού με μουσική, βίντεο ή ομιλία για την συνέχιση της συνεδρίας. Οι κλίμακες του πόνου φαίνεται να είναι αρκετά αξιόπιστες και ύψιστης σημασίας κατά τις συνεδρίες, ειδικά σε μη λεκτικά παιδιά. Ωστόσο ο πόνος και οι συμπεριφορές του παιδιού σε κάθε στάδιο του πόνου πρέπει να αξιολογούνται σε κάθε παιδί ξεχωριστά και με ατομική βάση (Swiggum & Lisa, 2019).



Εικόνα 4. Εξατομικευμένη κλίμακα αξιολόγησης του πόνου (Swiggum & Lisa, 2019)

Στην κλίμακα αξιολόγησης σοβαρότητας της νόσου (Rett Assessment Rating Scale RARS) αξιολογούνται 7 υποκλίμακες: 1. αισθητικότητα, 2. γνωστική ικανότητα, 3. εντολή-κίνηση-λειτουργικότητα, 4. συναισθηματα, 5. αυτονομία, 6. φυσικά χαρακτηριστικά και 7. χαρακτηριστικά συμπεριφοράς. Κάθε στοιχείο βαθμολογείται σε τακτική κλίμακα 7 βαθμών. Οι βαθμολογίες από 0 έως 55 δείχνουν ήπιες βλάβες, από 56 έως 81 μέτριες βλάβες και από 82 έως 124 σοβαρές βλάβες. Το RARS δημιουργήθηκε με μια διαδικασία τυποποίησης, που περιελάμβανε ένα δείγμα 220 ατόμων, και αποδείχθηκε ένα έγκυρο και αξιόπιστο όργανο για τον προσδιορισμό του επιπέδου σοβαρότητας του συνδρόμου RTT (Roidi et al., 2018; Epstein et al., 2016).

Επιπλέον υπάρχει κλίμακα αξιολόγησης της λειτουργικότητας του άκρου χεριού που βαθμολογείται από το 1 έως το 8. Το 1 υποδηλώνει καμία παρατηρούμενη λειτουργικότητα του χεριού και το 8 υποδηλώνει μια καλά δομημένη ικανότητα χρήσης του χεριού σε διάφορες καταστάσεις.

Όσον αφορά στην σκολίωση, αυτή αξιολογείται με μια κλίμακα βαθμών από 0 έως 3, ενώ η συγκεκριμένη κλίμακα χρησιμοποιείται και στην εγκεφαλική παράλυση.

0: χωρίς σκολίωση

1: ήπια σκολίωση

2: ορατή μόνο η καμπύλη σε ενδελεχή εξέταση σε κάμψη προς τα εμπρός

3: έντονη σκολίωση (Roidi et al, 2018)

Μια ακόμη βοηθητική αξιολογητική κλίμακα, που χρησιμοποιείται όμως σε υδάτινο περιβάλλον είναι η κλίμακα HAAR. Στη συγκεκριμένη αξιολογούνται οι υδάτινες δεξιότητες και είναι ασφαλής για άτομα όλων των ηλικιών και με πολλούς τύπους αναπηριών. Η μέθοδος HAAR επιδεικνύει εγκυρότητα και υψηλό βαθμό αξιοπιστίας μεταξύ των ερευνητών. Χωρίζεται λοιπόν σε πέντε στάδια α. νοητική προσαρμογή (5 εργασίες, π.χ. είσοδος/ έξοδος από την πισίνα χωρίς να κρατά το χέρι του εκπαιδευτή), β. εισαγωγή στο υδάτινο περιβάλλον (10 εργασίες, π.χ. να φυσήξει φουσαλίδες στο νερό), γ. περιστροφές (3 εργασίες, π.χ. να κυλήσει από ύπτια θέση σε πρηνή και αντίθετα), δ. ισορροπία και έλεγχος (8 εργασίες, π.χ. να κινήσει τα χέρια σε υποτυπώδες σχέδιο με την υποστήριξη του εκπαιδευτή) και ε. ανεξάρτητη κίνηση στο νερό (6 εργασίες, π.χ. να έρθει στον εκπαιδευτή με ίσιο αντίστοιχο χέρι και πόδι ανεξάρτητα). Για κάθε εργασία που ο συμμετέχων καταφέρνει να ολοκληρώσει βαθμολογείται με '1', ενώ αν δεν είναι σε θέση να ολοκληρώσει τις εργασίες του λαμβάνει βαθμολογία '0' (Chu & Pan, 2012).

Τέλος, καθώς το σύνδρομο έχει ως κύριο χαρακτηριστικό την καθυστερημένη κινητική ανάπτυξη, η κλίμακα που αξιολογεί την τυπική και φυσιολογική κινητική σωματική ικανότητα είναι ύψιστης σημασίας.

Οδηγός αξιολόγησης σωματικής ικανότητας

Βαθμολόγηση ικανότητας

0 - Καμία ικανότητα, καμία έναρξη

D - Αρχίζει από μόνο του

C – Μερική, εργώδης, αναξιόπιστη ή σπάνια

B – Ολοκληρώνει μόνο του αξιόπιστα αλλά έντονα μη φυσιολογική εκτέλεση

A – Ολοκληρώνει αξιόπιστα με σχεδόν φυσιολογική/φυσιολογική εκτέλεση

Διατηρεί τη στάση – 10 δευτερόλεπτα

Μετακίνηση – 10 βήματα

Σκάλες – 4 βήματα

Ηλικία	Πρηνής θέση	Ύπτια θέση	Καθιστή θέση	Όρθια στάση και βάδιση
0-3 μήνες	<ul style="list-style-type: none"> • Στροφή, ανύψωση και διατήρηση της κεφαλής ψηλά • Στήριξη στα αντιβράχια <p>Στήριξη στα γόνατα και στα αντιβράχια</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Στοφή της κεφαλής • Προσεγγίζει στο πλάι 	<ul style="list-style-type: none"> • Καθιστή θέση υποστηριζόμενα • Γέρνει πάνω στα χέρια 	<ul style="list-style-type: none"> • Φορτίζει βάρος, με υποστήριξη • Φορτίζει βάρος με υποστήριξη
3-6 μηνών	<ul style="list-style-type: none"> • Προσεγγίζει προς τα εμπρός δεξιό/αριστερό άνω άκρο <p>Κύληση προς τα δεξιά/αριστερά</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Διατήρηση κεφαλής στη μέση γραμμή • Συγχρονισμός και συμμετρία χεριών <p>Ανύψωση κεφαλής</p>	Κάθεται σε καρέκλα με πλάτη, με υποστήριξη	
6-9 μηνών	<ul style="list-style-type: none"> • Έρπει επάνω στην κοιλιά <p>Διατήρηση στα χέρια με τεντωμένους αγκώνες</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Αναποδογυρίζει δεξιά/αριστερά • Πιάνει το πόδι • Ευθειασμένη κατάκλιση 	<ul style="list-style-type: none"> • Χρησιμοποιεί το ένα χέρι, στηρίζεται στο άλλο • Προστατεύει τον εαυτό του με κίνηση των χεριών εμπρός • Κάθεται ανεξάρτητα 	<ul style="list-style-type: none"> • Στέκεται όρθιο • Σηκώνει δεξί/αριστερό κάτω άκρο • Περιφέρεται χρησιμοποιώντας τα χέρια
9-12 μηνών	<ul style="list-style-type: none"> • Σηκώνει το άνω άκρο και το αντίθετο κάτω όταν στέκεται στα χέρια και τα γόνατα • Περιστρέφει το σωμα χρησιμοποιώντας τα άκρα • Καθιστή θέση • Όρθιο ημιγονάτισμα, με στήριξη στα χέρια • Βάδιση στα χέρια και τα γόνατα 	<ul style="list-style-type: none"> • Ανεξάρτητη έγερση στην καθιστή θέση • Έλκει τον εαυτό του στην καθιστή θέση 	<ul style="list-style-type: none"> • Προσεγγίζει σε όλες τις κατευθύνσεις • Κάθεται πλάγια επάνω στο ισχίο • Αλλάζει τη στάση πάνω στα χέρια και γόνατα • Κάθεται σε συνηθισμένη καρέκλα • Σηκώνεται από καθιστή σε όρθια θέση • Αντιδράσεις κλίσης προσθεοπίσθια και πλάγια 	<ul style="list-style-type: none"> • Στέκεται, προσεγγίζει προς όλες τις κατευθύνσεις

12-24 μηνών	<ul style="list-style-type: none"> • Σκαρφαλώνει σε τραπέζι • Έρπει και ανεβαίνει/κατεβαίνει σκάλα • Βαδίζει με τα γόνατα • Εγείρεται στην όρθια θέση 	<ul style="list-style-type: none"> • Κάθεται σε χαμηλό σκαμνί • Εγείρεται από την καθιστή στην όρθια θέση • Κάθεται σε ψηλό σκαμνί • Στο παιχνίδι βαθύ κάθισμα 	<ul style="list-style-type: none"> • Στέκεται ανεξάρτητα • Σκύβει και ξανασηκώνεται • Βαδίζει • Βαδίζει και μεταφέρει αντικείμενο • Βαδίζει προς τα πίσω • Προστατευτικό περπάτημα • Στέκεται όρθιο κλωτσά μπάλα • Τρέχει • Κατεβαίνει σκάλες
------------------------	---	--	--

Πίνακας 1. Οδηγός Αξιολόγησης σωματικής ικανότητας (Κατσουλάκης, 2014)

Κεφάλαιο 3^ο
Φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις

3.1 Φυσικοθεραπεία και Στάδιο 1^ο

Στο συγκεκριμένο στάδιο τα περισσότερα παιδιά δεν έχουν διαγνωστεί ότι έχουν Rett. Παρουσιάζουν όμως καθυστερημένα αναπτυξιακά ορόσημα, μειωμένη λειτουργία χεριών, δεξιοτήτων παιχνιδιού και επικοινωνίας. Σε αυτό το στάδιο το παιδί φαίνεται εύκολα διαχειρήσιμο και αθόρυβο και η φυσικοθεραπεία στοχεύει στην αντιμετώπιση των συμπτωμάτων και ειδικότερα του κύριου συμπτώματος που είναι η σπαστικότητα. Ίσως παρατηρήσουμε κάποια βελτίωση κατά τη διάρκεια αυτού του σταδίου αλλά η επιδείνωση είναι αναπόφευκτη.

Οι φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στο συγκεκριμένο στάδιο λοιπόν, διαμορφώνονται γύρω από τον μυϊκό τόνο. Τα περισσότερα παιδιά παρουσιάζουν σπαστικότητα (υπερτονία), με συνέπεια οι διατάσεις των μυών να είναι πολύ βοηθητικές. Λόγω του υψηλού μυϊκού τόνου παρατηρούνται παραμορφώσεις στις αρθρώσεις (εικόνα 5) (π.χ. λόγω της σπαστικότητας του γαστροκνημίου και του πρόσθιου κνημιαίου προκαλείται μόνιμη και σοβαρή πελματιαία κάμψη αστραγάλου με υπτιασμό) (Borst et al., 2018). Γι' αυτό λοιπόν εφαρμόζεται τακτικά η ορθοστασία (για την σωστή κατανομή του βάρους) και το περπάτημα συνιστάται επίσης. Το περπάτημα βοηθά στην πρόληψη της οστεοπενίας και την οστεοπόρωση, στην ενίσχυση των μυών των κάτω άκρων, ενεργοποιεί την καρδιά και τους πνεύμονες και κρατά το παιδί σε καλή φυσική κατάσταση. Ένας προληπτικός νάρθηκας ίσως φανεί εξίσου χρήσιμος (εικόνα 6) (Lotan et al., 2006 & Stahlhut et al., 2016; Downs et al., 2017). Επιπλέον, λόγω της υπερτονίας των καμπτήρων και των προσαγωγέων του ισχίου θα πρέπει να ενταχθεί στο πρόγραμμα θεραπείας το κάθισμα σε ρολό και ίσως η ιπποθεραπεία, γιατί αλλιώς αυτή η υπερτονία μπορεί να οδηγήσει σε εξάρθρωση του ισχίου (Lotan et al, 2006; Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017).



Εικόνα 5. Παραμόρφωση άκρων (Lotan et al, 2006)



Εικόνα 6. Νάρθηκας κάτω άκρου (Lotan et al, 2006)

Η υποθεραπεία φαίνεται να βοηθά και στην ελάττωση της κινητικής αβεβαιότητας, στην βελτίωση της στάσης του σώματος, στον συντονισμό και στην ισοροπία. Κάθως επίσης είναι απαραίτητο να χρησιμοποιήσουν τα χέρια τους για την διατήρηση της ισοροπίας πάνω στο άλογο βοηθά και στην διόρθωση των στερεοτυπικών θέσεων και κινήσεων των χεριών (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017). Η αποτελεσματικότητα της υποθεραπείας επιβεβαιώνεται και από έρευνα του Epstein et al., 2016. Στην συγκεκριμένη έρευνα φαίνεται ότι τα 18 παιδιά που συμμετείχαν ενώ για παράδειγμα αντιστέκονταν στο περπάτημα σε μια απότομη κλίση, είχαν ιδιαίτερη θέληση στο να ανεβούν στο άλογο. Έτσι κατάλαβαν ότι η υποθεραπεία ήταν ένα ισχυρό κίνητρο να καταφέρουν τα συγκεκριμένα παιδιά διάφορες δεξιότητες (Epstein et al., 2016).

3.2 Φυσικοθεραπεία και Στάδιο 2^ο

Η απώλεια επίκτητων αναπτυξιακών ορόσημων είναι κύριο χαρακτηριστικό του δευτέρου σταδίου. Λόγω αυτή της ταχείας επιδείνωσης, το παιδί γίνεται δύσκολα διαχειρίσιμο και για την οικογένεια αλλά και για την διεπιστημονική ομάδα (Downs et al., 2014). Παιδιά που ήδη συμμετέχουν σε ένα θεραπευτικό πλάνο δεν κάνουν πρόοδο ή χάνουν έδαφος. Στο συγκεκριμένο στάδιο ακόμα έχουμε πλήρως παρούσες τις στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών και τη σκολίωση. Φαίνεται πως ασκήσεις ηρεμίας είναι αρκετά ευεργετικές στο συγκεκριμένο στάδιο αλλά και για μελλοντικές παρεμβάσεις. Σε μελλοντικές παρεμβάσεις θα βοηθήσει και η σχέση φυσικοθεραπευτή-ασθενή που χτίζεται τη συγκεκριμένη περίοδο (Fu et al., 2020).

Είναι κρίσιμης σημασίας να διατηρηθεί η σκολίωση σε μικρές μοίρες και να αποφευχθεί το χειρουργείο καθώς κάτι τέτοιο θα μπορούσε να αποδειχθεί μοιραίο για τα παιδιά αφού και η απραξία θα οδήγησει σε πολύ πιο σοβαρά προβλήματα. Είναι λοιπόν απαραίτητη η διατήρηση της ευθυγράμμισης της σπονδυλικής στήλης (Roidi et al., 2018). Η σκολίωση τυπικά ξεκινάει από ένα σχήμα C και έπειτα από τις προσπάθειες του παιδιού να διορθώσει την στάση του καταλήγει σε σχήμα S (Koop 2011; Lotan, Merrick & Cameli, 2005). Μια έρευνα λοιπόν πάνω σε ένα κορίτσι με σκολίωση, στην ηλικία των 5 ετών, σχήματος C, 22^ο προς τα δεξιά βασίστηκε στις ακόλουθες αρχές για την σύνθεση προγράμματος αποκατάστασης:

- ✓ Επισκέψεις παρακολούθησης σε ορθοπεδικό δύο φορές το χρόνο
- ✓ Έναρξη θεραπείας μόλις διαπιστωθεί ασυμμετρία της σπονδυλικής στήλης
- ✓ Αντίθετες στην φυσική καμπύλη σκολίωσης, στάσεις ασυμμετρίας
- ✓ Περπάτημα ή/ και ορθοστασία τουλάχιστον 2 ώρες την ημέρα
- ✓ Διατήρηση της κινητικότητας της σπονδυλικής στήλης μέσω παθητικής κίνησης
- ✓ Καθοδήγηση γονέων και προσωπικού

Στις απαιτήσεις του προγράμματος ήταν το ότι ακολουθούταν και κατά τη διάρκεια του ύπνου. Γι' αυτό κατέστησε απαραίτητη την ανάπτυξη μοναδικού εξοπλισμού όπως ένα μαξιλάρι, ένα ειδικό κάθισμα μια προσαρμοσμένη καρέκλα (βλ. εικόνα 7) και ένα προσαρμοσμένο πλαίσιο όρθιας θέσης όλα με κλίση προς τα εμπρός και αριστερά. Έτσι το παιδί προκαλούταν να χρησιμοποιεί αντιδράσεις ισοροπίας δουλεύοντας ασύμμετρα με τους εκτεινόντες και τους πλάγιους καμπήρες της δεξιάς πλευράς του

σώματός του, ενάντια στη φυσική έλξη της σκολίωσης. Κατά το συγκεκριμένο πρόγραμμα λοιπόν το παιδί έκανε φυσικοθεραπεία δύο φορές την εβδομάδα και άλλες δύο υδροθεραπεία ενώ κάθε μέρα χρησιμοποιούσε τον ειδικό εξοπλισμό για μία ώρα χωρισμένη σε δύο μισάωρα. Μετά από ενάμιση χρόνο παρέμβασης με μία νέα ακτινογραφία αποδείχτηκε ότι το συγκεκριμένο πρόγραμμα θεραπείας είχε κατορθώσει να μειώσει της μοίρες την σκολίωσης (Lotan, Merrick & Carmeli, 2005).



Εικόνα 7. Ειδικό κάθισμα και προσαρμοσμένη καρέκλα

Φαίνεται πως εξίσου απαραίτητη είναι και η ενεργητική και παθητική κινητοποίηση της σπονδυλικής στήλης και σε υψηλές μοίρες παραμόρφησης, η χρήση κηδεμόνα μόνο όμως για να στήσουν το παιδί και να υπάρχει καλύτερη λειτουργική απόδοση (Lotan et al, 2006). Η χρήση θεραπευτικής μπάλας φαίνεται εξίσου αποδοτική για την κινητοποίηση και την μείωση της υπερέκτασης της σπονδυλικής στήλης (εικόνα 8), ωστόσο μπορεί και να βελτιώσει την ισορροπία με ασκήσεις στις οποίες το παιδί κάθεται πάνω στην μπάλα. Ο θεραπευτής με την χρήση της μπάλας και την ώθηση του παιδιού προς διάφορες κατευθύνσεις και με διάφορες ταχύτητες μπορεί ακόμα να αυξήσει την απάντηση του παιδιού προς την αντίθετη κίνηση, π.χ. με την ώθηση του παιδιού προς τα πίσω αυτό έχει την τάση να έρθει προς τα μπροστά κίνηση που η ανάπτυξή της βοηθά πολύ στην έναρξη του βηματισμού (Hanks & Susan, 1990).

Το συγκεκριμένο στάδιο χαρακτηρίζεται ακόμα από έντονες στερεοτυπικές κινήσεις. Οι απτικές κινήσεις χρησιμοποιήθηκαν από μία διεπιστημονική ομάδα η οποία έκανε για περίπου 3 χρόνια, συνεδρίες της μίας ώρας, 2 φορές την εβδομάδα για την επίλυση αυτού του προβλήματος. Προσπαθούσε να πετύχει την μείωση των στερεοτυπικών κινήσεων ενθαρρύνοντας την ξεχωριστή χρήση του στόματος και των χεριών. Στην συγκεκριμένη έρευνα αξιολογήθηκε μόνο ένα παιδί το οποίο ενθαρρύνθηκε για απτική επαφή αντικειμένων με την γλώσσα και την πίσω επιφάνεια της πιπίλας. Επίσης ενθαρρύνθηκε να αγγίζει διαφορετικές επιφάνειες και αντικείμενα. Αυτή η φάση, των

απτικών ερεθισμάτων διήρκησε 7 μήνες από τα τρία χρόνια που διεξαγόταν η θεραπεία. Έπειτα από αυτό το στάδιο υπήρξε το στάδιο της μηχανογραφημένης εκπαίδευσης οπτικοκινητικού συντονισμού. Σε αυτό το στάδιο δόθηκε έμφαση στην ανάκτηση της σκόπιμης και στοχευμένης χρήσης χεριών: μέσω εικονικών ασκήσεων, το παιδί έπρεπε να αγγίζει εικόνες που εμφανίζονταν στην οθόνη ενός υπολογιστή, σε διάφορες μεριές. Ανάμεσα στις εικόνες, αν γινόταν σωστό άγγιγμα, μεσολαβούσαν δύο λεπτά τα οποία η οθόνη έμενε λευκή για την αποφυγή συνεχόμενων αγγιγμάτων από το παιδί και την κατανόηση του στόχου. Αυτή η φάση διήρκησε 4 μήνες. Το τελευταίο στάδιο για τους επόμενους μήνες ήταν πρόγραμμα αισθητοκινητικής αποκατάστασης. Μετά την θεραπεία φάνηκε ότι το παιδί μπορούσε να μεταβαίνει στην όρθια στάση χρησιμοποιώντας ένα στήριγμα να σταθεί για λίγα δευτερόλεπτα και να κάνει τρία ή τέσσερα βήματα μόνο του. Ακόμη, μετά τη θεραπεία χρησιμοποιούσε τα χέρια με πιο λειτουργικό τρόπο, δεν μπορούσε να συλλάβει αλλά μπορούσε να σύρει ένα αντικείμενο. Επιπλέον έδειξε πιο δραστήρια συμπεριφορά, στόχοι που πριν την θεραπεία δεν μπορούσαν να επιτευχθούν (Pizzamiglio et al, 2008; Lotan et al, 2006).



Εικόνα 8. Ασκήσεις σε μπάλα (Hanks, Susan, 1990)

3.3 Φυσικοθεραπεία και Στάδιο 3^ο

Το συγκεκριμένο στάδιο χαρακτηρίζεται από σχετικά ήρεμη περίοδο κατά την οποία η παρέμβαση αποσκοπεί στην πρόοδο. Ωστόσο, τα περισσότερα άτομα αναπτύσσουν σημαντικά προβλήματα όπως παραμορφώσεις των άκρων, που απαιτούν ένθετα παπουτσιών, ορθώσεις και ένα καθημερινό πρόγραμμα φυσικοθεραπείας. Εάν υπάρχει σκολίωση ίσως εξελιχθεί γρήγορα και χρειαστεί χειρουργείο. Οι στερεοτυπικές κινήσεις συνεχίζουν να γίνονται αντιληπτές αλλά τώρα συνοδεύονται από ελάχιστη λειτουργία του χεριού. Κάποιοι υποστηρίζουν ότι στο συγκεκριμένο στάδιο είναι ευεργετική η χρήση του νάρθηκα στα χέρια, άλλοι πάλι όχι. Ωστόσο, ο συγγραφέας και άλλοι έχουν συμφωνήσει στο ότι ο νάρθηκας βοηθάει στις συγκεκριμένες περιπτώσεις:

- Σε καταστάσεις όπου αναπτύσσονται δερματικά προβλήματα ως αποτελέσματα των συνεχών κινήσεων του χεριού στο στόμα
- Κατά την συγκράτηση του λιγότερο ενεργού χεριού, βοηθάει στην αύξηση του ελέγχου στο περισσότερο ενεργό
- Όταν οι στερεοτυπικές κινήσεις εμποδίζουν το παιδί να τραφεί
- Όταν διαταράσσει τις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις του παιδιού

Αλλά ακόμα και τότε θα πρέπει να χρησιμοποιούνται μαλακά και άνετα υλικά και μόνο για τις απαραίτητες χρονικές περιόδους (Lotan et al, 2006; Downs et al., 2012)

Η διαφωνία μεταξύ των θεραπειών ως προς την χρήση του νάρθηκα παρατηρείται και στην έρευνα του Hirano & Taniguchi το 2018. Στη συγκεκριμένη έρευνα έλαβαν μέρος 216 κορίτσια με Rett και αξιολογούνταν ως προς διάφορες παραμέτρους αλλά και χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Μια από τις παραμέτρους που αξιολογήθηκαν ήταν εάν είχαν χρησιμοποιήσει ποτέ νάρθηκα άνω άκρου. Μόνο το 6% φάνηκε να είχε χρησιμοποιήσει, 10 άτομα είχαν χρησιμοποιήσει νάρθηκα αγκώνα, 1 νάρθηκα αντιβραχίου ενώ μόνο 2 νάρθηκες δακτύλων. Αυτό το μικρό ποσοστό αποδεικνύει όχι μόνο την διαφωνία των θεραπειών αλλά και την επιλογή των περισσότερων να μην παραπέμπουν τους ασθενείς τους να χρησιμοποιούν νάρθηκες άνω άκρων (Hirano & Taniguchi, 2018).

3.4 Φυσικοθεραπεία και Στάδιο 4^ο

Τα χαρακτηριστικά του σταδίου 4 είναι σημαντική έλλειψη και μείωση της κινητικότητας. Τα περισσότερα άτομα τη συγκεκριμένη περίοδο δεν είναι περιπατητικά, ωστόσο κάποια μπορεί ακόμα να είναι σε θέση να πραγματοποιήσουν μία υποστηριζόμενη μεταφορά. Τα άτομα που χρησιμοποιούν συνεχώς το αναπηρικό αμαξίδιο θα παρουσιάζουν συνήθως χειρότερη φαινοτυπική έκφραση, απαιτώντας κατά συνέπεια περισσότερη προσοχή. Το αμαξίδιο βέβαια μπορεί να φανεί χρήσιμο σε περιπτώσεις σκολίωσης αφού προσδίδει σταθερότητα και σωστή θέση της σπονδυλικής στήλης (Downs et al., 2015; Lotan et al, 2006). Στο συγκεκριμένο σημείο ο θεραπευτής παρέχει εκτεταμένη θεραπευτική προσέγγιση και εκπαιδεύει εμπλεκόμενα άτομα στην υλοποίηση καθημερινής άσκησης στο παιδί, που στοχεύει στη βελτίωση της κινητικότητας, του εύρους κίνησης, των δεξιοτήτων μεταφοράς, της τοποθέτησης και της ανύψωσης του παιδιού (Lotan et al, 2006; Lotan & Gootman, 2012).

Στο συγκεκριμένο στάδιο μπορεί ακόμα να είναι υψηλά τα επίπεδα του πόνου λόγω της απραξίας. Έρευνα που υλοποιήθηκε σε 18 παιδιά με σύνδρομο Rett υποστηρίζει ότι μία μέθοδος ανακούφισης του πόνου και της δυσφορίας είναι η τακτική προσαρμογή του θερμοστάτη του δωματίου στη θερμοκρασία που φαίνεται να κάνει το παιδί να νιώθει πιο άνετα. Καθώς τα συγκεκριμένα παιδιά δεν έχουν την δυνατότητα επικοινωνίας η άνεση με την θερμοκρασία διαπιστωνόταν από εξάρσεις ή υφέσεις του κλάματος και της γενικής ηρεμίας του παιδιού. Υπεύθυνοι για την διαπίστωση ήταν οι γονείς που γνωρίζουν αρκετά καλά τις συμπεριφορές των παιδιών τους και ξέρουν πότε είναι ευχαριστημένα. Η προσαρμογή του θερμοστάτη φάνηκε να ενισχύει την ηρεμία και την μείωση του πόνου του παιδιού (Erstein et al., 2016).

3.5 Φυσικοθεραπευτικές τεχνικές

Εκπαίδευση της βάδισης σε διάδρομο συχνά χρησιμοποιείται. Μια μελέτη το 2004 από τον Lotan et al, απέδειξε ότι μία καθημερινή προπόνηση σε διάδρομο για 2 μήνες ήταν ικανή να βελτιώσει την λειτουργική ικανότητα των κοριτσιών με σύνδρομο Rett. Η λειτουργική μέτρηση βασίστηκε σε ένα εργαλείο το οποίο χρησιμοποιήθηκε ειδικά για την συγκεκριμένη έρευνα. Το συγκεκριμένο εργαλείο μετρούσε την ικανότητα των συμμετεχόντων να περπατούν και να στέκονται στα γόνατα, να σηκωθούν όρθιοι, να να περπατήσουν σε διαφορετικές ταχύτητες και να ανεβοκαταίβουν πλαγιές και σκάλες. Η μέτρηση γινόταν συγκριτικά με την απόσταση και το χρόνο που υλοποιούσε ο συμμετέχων σε κάθε δραστηριότητα (Fonzo, Sirico & Corrado, 2020). Έπειτα οι Layne et al το 2019 μετά από έρευνα σε 17 κορίτσια απέδειξαν ότι στον συγκεκριμένο διάδρομο θα μπορούσε να αυξηθεί και η ταχύτητα έως 0,5 m/s και να έχουν ακόμα αποδοτικό περπάτημα (Layne et al, 2019).

Μια πιο πρόσφατη μελέτη που εξελίχθηκε σε 12 κορίτσια τα οποία μπορούσαν να περαπτήσουν μόνα τους είτε με μικρή υποστήριξη απέδειξε ότι ο διάδρομος διασφάλιζε σταθερό ρυθμό περπατήματος χωρίς διαλείμματα σε αντίθεση με το περπάτημα στο πάτωμα. Τα συγκεκριμένα κορίτσια παρατηρήθηκαν πριν από την έναρξη των συνεδριών στο διάδρομο, ως προς την κινητικότητα τους, την ικανότητα βάδισης και ισορροπίας, το ρυθμό βάδισης αλλά και την διάθεση για περπάτημα. Έπειτα, μετά από δοκιμαστική χρήση του διαδρόμου, περπάτησαν για 6 λεπτά σε αυτόν με την μέγιστη ταχύτητα που ήταν ικανό κάθε κορίτσι, αφού πρώτα είχαν σηκωθεί από μία καρέκλα και είχαν κάτσει για κάποια λεπτά ακίνητα στο διάδρομο. Μετά τα 6 λεπτά, ακολουθήσε και πάλι ακινησία στον διάδρομο και επιστροφή στη καρέκλα (Larsson et al, 2018). Μια ακόμη μελέτη χρησιμοποιώντας ρομποτικά υποβοηθούμενο περπάτημα, έδειξε ότι ήταν αρκετά ανεκτό το ρομποτικό σύστημα, ωστόσο δεν έχει ερευνηθεί αρκετά αλλά με περαιτέρω έρευνα ίσως γίνει ένα αρκετά αξιόπιστο εργαλείο στην φυσικοθεραπεία και την βελτίωση της λειτουργικότητας των κάτω άκρων (Layne et al, 2019).

Γενικότερα τα παιδιά με σύνδρομο Rett χαρακτηρίζονται από απραξία και έτσι έχουν χαμηλά επίπεδα καθημερινής φυσικής διαστηριότητας (~5000 βήματα την ημέρα). Γι' αυτό το 2019 ο Stahlhut et al, ερεύνησαν την αντίδραση 14 κοριτσιών με σύνδρομο Rett, στην συμμετοχή σε ψυχαγωγικές δραστηριότητες τόσο στο σχολείο όσο και στο σπίτι αλλά και καθ' όλη την διάρκεια της ημέρας για 12 εβδομάδες. Αξιολογούσαν την

διάρκεια σε καθιστή θέση ή κατάκλιση, τον ημερήσιο αριθμό βημάτων και απόσταση βάρδισης και γενικότερα την ποιότητα ζωής τους. Διαπίστωσαν λοιπόν ότι έπειτα από τις 12 εβδομάδες η διάρκεια σε καθιστή θέση/ κατάκλιση είχε μειωθεί κατά 4%, τα βήματα είχαν αυξηθεί κατά 689 και η απόσταση βάρδισης κατά 18,8 m (Stahlhut et al, 2019). Δραστηριότητες που φαίνεται να απολαμβάνουν τα συγκεκριμένα κορίτσια περιλαμβάνουν επαφή με άλλο κόσμο, αισθητική εντύπωση και κίνηση. Ειδικότερα, απολαμβάνουν περισσότερο το κολύμπι, να ακούν μουσική και να βρίσκονται σε εξωτερικούς χώρους/ βόλτα. Αντίθετα, υπάρχει δυσαρέσκια των γυναικών αυτών για δραστηριότητες που διενεργούνται για την καθημερινή καθαριότητα. Ωστόσο γνωρίζοντας την δυσκολία των συγκεκριμένων κοριτσιών στην ομιλία εννοείται ότι η ευχαρίστηση ή η δυσαρέσκια ως προς τις δραστηριότητες δεν εκφραζόταν με τα λόγια, αλλά με την κίνηση του σώματος, την φωνή, το βλέμμα των ματιών και τις εκφράσεις του προσώπου (Sernheim et al, 2019).

Εν κατακλείδι βέβαια τις περισσότερες φορές τα συγκεκριμένα κορίτσια λαμβάνουν υπ' όψην αυτό που τους αρέσει και έχει ουσία για αυτά και δεν συνειδητοποιούν τις πράξεις τους. Έτσι, η προσπάθεια κινητοποίησης μπορεί να αποτελεί εμπόδιο αντί για αρωγό. Είναι προτιμότερο λοιπόν η προσοχή των ατόμων να κατευθύνονται προς το αντικείμενο και όχι προς τον εαυτό τους π.χ. 'κοίτα τι έχω' αντί για 'έλα να το πιάσεις' (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017). Μια ευχάριστη δραστηριότητα για αυτά ίσως είναι ακόμα και το να πιάσουν ή να ακολουθήσουν ένα αντικείμενο ή έναν ήχο που τους έχει τραβήξει την προσοχή.

3.6 Μουσικοθεραπεία

Σε μια έρευνα του Chou et al. το 2019, εφάρμοσαν ένα πρόγραμμα μουσικοθεραπείας κατά το οποίο ο μουσικοθεραπευτής ακολουθούσε τέσσερις κατευθυντήριες γραμμές. Η πρώτη ήταν εκπαίδευση μουσικού αισθητηριακού προσανατολισμού, τα ερεθίσματα προέρχονταν από τα όργανα και ήταν οπτικοακουστικά (ήχοι και χρώματα) και έδιναν την δυνατότητα στο παιδί να αγγίξει και να οραματιστεί. Η δεύτερη ήταν ακουστική εκπαίδευση της αντίληψης κατά την οποία διάφοροι ήχοι εκφωνήθηκαν τόσο από τους φροντιστές όσο και από τον θεραπευτή με τη μορφή διαφόρων ήχων όπως μουγκρητού, τραγουδιού κ.α. Η τρίτη ήταν εκπαίδευση του ελέγχου της προσοχής με μουσική κατά την οποία το παιδί ακολουθούσε του ήχους που προέρχονταν από διάφορα όργανα ντέφι, κουδούνισμα κ.α. Και τέλος η τέταρτη αποσκοπούσε στην κίνηση του σώματος με ζωντανή μουσική. Αυτή η διαδικασία φάνηκε να μην ήταν τόσο αποδοτική στις προαναφερθείσες λειτουργίες, αλλά είχε ευεργετικό χαρακτήρα στην επιληψία, την επικοινωνία και σε τομείς κοινωνικοποίησης, στην αύξηση του χρόνου βλεμματικής επαφής και στην βελτίωση της σύλληψης. Βοηθά λοιπόν στην μείωση των στερεοτυπικών κινήσεων των χεριών, στην βέλτιστη αναπνευστική λειτουργία και στην βλεμματική επαφή (Chou et al, 2019).

3.7 Υδροθεραπεία

Έπειτα από έρευνες η υδροθεραπεία έχει επίσης φανεί ευεργετική σε διάφορες δυσλειτουργίες του συνδρόμου Rett όπως προαναφέρθηκε. Συγκεκριμένα όμως με τις αργές κινήσεις και την επίδραση της άνωσης του νερού, οι στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών μειώθηκαν ενώ αυξήθηκαν οι δραστηριότητες σίτισης και η λειτουργικότητα των χεριών. Γενικότερα οι ιδιότητες του νερού φαίνεται να βοηθούν την ενεργό κίνηση, παρέχουν στήριξη στάσης, και προάγουν την χαλάρωση των σπαστικών μυών, τη βελτίωση της κυκλοφορίας και την ενδυνάμωση των μυών (Mortimer, Prinoroulos & Kumar, 2014). Θεωρείται ότι παρέχει πολλαπλά αισθητικά ερεθίσματα μέσω της θερμοκρασίας του νερού και της εξουδετέρωσης της βαρύτητας. Επιπλέον, βελτιώθηκε η ισορροπία στο περπάτημα και μειώθηκαν η υπερκινητική συμπεριφορά και το άγχος, κι έτσι βελτιώθηκαν και οι επικοινωνιακές δεξιότητες (Fonzo, Sirico & Corrado, 2020).

Όλα αυτά τεκμηριώνονται και με την έρευνα των Bumin et al., το 2003 κατά την οποία υπέβαλαν σε πρόγραμμα υδροθεραπείας ένα κορίτσι 11 χρονών το οποίο είχε διαγνωστεί με σύνδρομο Rett και βρισκόταν στο τρίτο στάδιο, 2 φορές την εβδομάδα για 8 εβδομάδες. Το συγκεκριμένο πρόγραμμα απαρτιζόταν από 4 φάσεις. Πρώτη: προσαρμογή στο νερό, δεύτερη: περιστροφές, τρίτη: έλεγχος της κίνησης στο νερό και τέταρτη: κίνηση στο νερό. Οι ικανότητες του κοριτσιού αξιολογούνταν κάθε φορά πριν και μετά την υδροθεραπεία καθώς και μετά το πέρας των 8 εβδομάδων. Αξιολογούταν τόσο η λειτουργικότητα των χεριών, όσο και η βάδιση, ισορροπία και η επικοινωνιακή αλληλεπίδραση. Συγκεκριμένα μετά την αξιολόγηση των 8 εβδομάδων φάνηκε να βελτιώθηκε η λειτουργικότητα του χεριού και να μειώθηκαν οι στερεοτυπικές κινήσεις καθώς και η ισορροπία στο περπάτημα. Τέλος, οι ερευνητές παρατήρησαν ότι η υδροθεραπεία βοήθησε και στην αύξηση της αλληλεπίδρασης με το εξωτερικό περιβάλλον όπως και στην μείωση του άγχους του συγκεκριμένου κοριτσιού (Bumin et al., 2003).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Έχουν περάσει περισσότερα από 50 χρόνια από την ανακάλυψη του συνδρόμου Rett, ωστόσο το τρέχον πρωτόκολλο φροντίδας για τους ασθενείς αυτούς παραμένει περιορισμένο σε υποστηρικτικές και συμπτωματικές θεραπείες. Καθώς πρόκειται για μία σπάνια αλλά πολύ σοβαρή και χωρίς θεραπεία ασθένεια που προσβάλλει τα θήλεα και ως επί το πλείστον αποβαίνει θανατηφόρα για τα αρσενικά. Απαρτίζεται από 4 βασικά στάδια με κάποια δειγματικά συμπτώματα στο κάθε ένα από αυτά, αλλά ο φαινότυπος του κάθε ατόμου διαφοροποιείται ανάλογα και με την αιτιολογία της ασθένειας, η οποία ποικίλει εξίσου.

Επειδή όμως όπως προαναφέρθηκε πρόκειται για ένα πολύ σπάνιο σύνδρομο, το δείγμα των ασθενών δεν είναι επαρκές για να πραγματοποιηθούν τόσες μελέτες ώστε να έχουμε αρκετές αποδείξεις για τα αποτελέσματα της φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης αλλά και πρωτόκολλα για πλάνα αποκατάστασης. Από τις λίγες μελέτες, οι περισσότερες μελέτες περιπτώσεων αποδεικνύουν ότι τόσο η υδροθεραπεία όσο η ιπποθεραπεία και οι ασκήσεις σε διάδρομο γυμναστικής έχουν ευεργετικά αποτελέσματα στα συγκεκριμένα παιδιά. Φάνηκε να βοηθούν στην βελτίωση της ισορροπίας, στην αύξηση της λειτουργικότητας των χεριών αλλά και στην βελτίωση του προτύπου και του χρόνου βάδισης.

Επιπλέον τα αποτελέσματα δεν είναι ξεκάθαρα μιας και η πάθηση είναι πολυπαραγοντική. Για παράδειγμα η σκολίωση η οποία είναι και ένα από τα σοβαρά συμπτώματα του συνδρόμου είναι ένας παράγοντας δύσκολα αντιμετωπίσιμος χωρίς χειρουργείο, ωστόσο ένα χειρουργείο λόγω της μετέπειτα απραξίας, μπορεί να αποβεί μοιραίο για τα συγκεκριμένα παιδιά. Οι έρευνες που βρέθηκαν για την σκολίωση αναφέρονται σε μελέτες περιπτώσεων και όχι σε ένα αξιόπιστο δείγμα ατόμων έτσι ώστε να μπορεί να θεωρηθεί και ο τρόπος αντιμετώπισης της αξιόπιστος.

Επίσης η διαθεσιμότητα πολλαπλών επιλογών θεραπείας, όπως εναλλακτικών είναι ενθαρρυντική καθώς, πιθανότατα, μελλοντικά να εξελιχθούν περαιτέρω τόσο η μουσικοθεραπεία όσο και η θεραπεία στον διάδρομο. Οι συγκεκριμένες μέθοδοι αποκατάστασης μπορεί να ακούγονται εναλλακτικές αναμφίβολα όμως, πρόσφατες μελέτες αποδεικνύουν το πόσο αποτελεσματικές είναι. Αρκετά ελπιδοφόρες είναι και οι έρευνες ως προς την αιτιολογία του συνδρόμου, αν και οι περισσότερες διαδραματίζονται σε μεταλλαγμένα ποντίκια και όχι στα ίδια τα άτομα.

Σε γενικές γραμμές, ένα τέτοιο παιδί θέλει τεράστια προσοχή από την οικογένεια για να υποπτευθεί ότι το παιδί τους μπορεί να πάσχει από ένα τέτοιο σύνδρομο και από άλλα παρόμοια. Η οικογένεια είναι ένα από τα κύρια μέλη που συμβάλλουν τόσο στην διάγνωση όσο και στην αντιμετώπιση του συνδρόμου. Είναι αυτή που περνάει τον περισσότερο χρόνο με το παιδί, που έχει την καλύτερη σχέση μαζί του και κάνει και την πρώτη αξιολόγηση στο παιδί. Αν κάποιο μέλος της οικογένειας γνωρίζει πως πρέπει να είναι η τυπική ανάπτυξη του παιδιού σε κάθε ηλικία ξεχωριστά, ίσως καταλάβει ότι το παιδί στα αρχικά στάδια της ζωής του υστερεί σε σύγκριση με άλλα.

Έτσι θα απευθυνθεί πιο γρήγορα σε κάποιον αρμόδιο έτσι ώστε να βοηθήσει τόσο το παιδί όσο και την οικογένεια.

Εν κατά κλείδι λοιπόν αν ερευνητές καταφέρουν να αυξήσουν το προσδόκιμο ζωής στα συγκεκριμένα άτομα, πιθανώς με φάρμακα και οι γονείς δέχονται να συμμετάσχουν σε έρευνες, θα λυθούν ζητήματα μεγάλης αξίας για το σύνδρομο. Ένα από αυτά θα ήταν να καταφέρουν να υλοποιήσουν προγεννητικό έλεγχο, σε όσες περιπτώσεις παιδιών η αιτιολογία βρίσκεται σε μεταλλαγμένο γονίδιο.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Ξένη βιβλιογραφία

- Banerjee A., Miller M. T., Li K., Sur Mr., Kaufmann W. E., 2019, Towards a better diagnosis and treatment of Rett syndrome: a model synaptic disorder, *Brain*, 142(2): 239–248
- Borst H., Weeda J., Downs J., Curfs L., Rob de Bie, 2021, The Rett Syndrome Gross Motor Scale - Dutch Version (RSGMS-NL) Can Reliably Assess Gross Motor Skills in Dutch Individuals with Rett Syndrome, *Dev Neurorehabil*, 1-7
- Borst H. E., Townend G. S., Mirjam van Eck, Smeets E., Mariëlle van den Berg, Laan A., Curfs L. M. G., 2018, Abnormal Foot Position and Standing and Walking Ability in Rett Syndrome: an Exploratory Study, *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 30(2), 281-295
- Bumin G., Uyanik M., Yilmaz I., Kayihan H., Topçu M., 2003, HYDROTHERAPY FOR RETT SYNDROME. *Journal of Rehabilitation Medicine*, 35(1), 44–45
- Chahil G., Bollu Pr. C., 2021, Rett Syndrome, *StatPearls*
- Chou Ming-Yi, Chang Nai-Wen, Chen Chien, Lee Wang-Tso, Hsin Yi-Jung, Siu Ka-Kit, Chen Chih-Jen, Wang Liang-Jen, Hung Pi-Lien, 2019, The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families, *Journal of the Formosan Medical Association*
- Chu Chia-Hua, Pan Chien-Yu, 2012, The effect of peer- and sibling-assisted aquatic program on interaction behaviors and aquatic skills of children with autism spectrum disorders and their peers/siblings, *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6 (3), 1211-1223
- Cuddapah V. A., Pillai R. B., Shekar K. V., Lane J. B., Motil K. J., Skinner S. A., Tarquinio D. Ch., Glaze D. G., McGwin G., Kaufmann W. E., Percy A. K., Neul J. L., Olsen M. L., 2014, Methyl-CpG-binding protein 2 (MECP2) mutation type is associated with disease severity in Rett Syndrome, *J Med Genet*, 51(3), 152–158
- Downs J., Leonard H., Wong K., Newton N., Hill K., 2017, Quantification of walking-based physical activity and sedentary time in individuals with Rett syndrome, *Dev Med Child Neurol.*, 59(6): 605–611
- Downs J., Torode I., Ellaway C., Jacoby P., Bunting C., Wong K., Christodoulou J., Leonard H., 2015, Family satisfaction following spinal fusion in Rett syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*, (), 1–7
- Downs J., Parkinson St., Ranelli S., Leonard H., Diener P., Lotan M., 2014, Perspectives on hand function in girls and women with Rett syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*, 17(3), 210–217
- Epstein A., Leonard H., Davis E., Williams K., Reddihough D., Murphy N., Whitehouse A., Downs J., 2016, Conceptualizing a quality of life framework

for girls with Rett syndrome using qualitative methods. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170(3), 645–653

- Fabio, R., A., Antonietti, A., Castelli, I., Marchetti, A., 2009, Attention and communication in Rett syndrome. *Research in autism spectrum disorders*, 3, 329-335
- Fonzo M., Sirico F., Corrado B., 2020, Evidence-Based Physical Therapy for Individuals with Rett Syndrome: A Systematic Review, *Brain Sci.*, 10(7), 410
- Fu C., Armstrong D., Marsh E., Lieberman D., Motil K., Witt R., Standridge Sh., Nues P., Lane J., Dinkel Tr., Coenraads M., von Hehn J., Jones M., Hale K., Suter B., Glaze D., Neul J., Percy A., Benke T., 2020, Consensus guidelines on managing Rett syndrome across the lifespan, *BMJ Paediatrics Open*, 4(1)
- Hanks, Susan B, 1990, Motor disabilities in the rett syndrome and physical therapy strategies, *Brain and Development*, 12(1), 157–161
- Hirano D., Taniguchi T., 2018, Skin injuries and joint contractures of the upper extremities in Rett syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 62(1), 53–59
- Ip J. P. K., Mellios N., Sur Mr., 2018, Rett syndrome: insights into genetic, molecular and circuit mechanisms, *Nat Rev Neurosci*, 19(6), 368-382
- Kyle S. M., Vashi N., Justice M. J., 2018, Rett syndrome: a neurological disorder with metabolic components, *Open Biology*, 8(2)
- Layne Ch. S., Young D. R., Lee Beom-Chan, Glaze D. G., Schwabe A., Suter B., 2019, Kinematics associated with treadmill walking in Rett syndrome. *Disability and Rehabilitation*, (), 1–9
- Larsson G., Julu P., Witt E. I., Sandlund M., Lindstrom B., 2018, Walking on treadmill with Rett syndrome—Effects on the autonomic nervous system, *Research in Developmental Disabilities*, 83(), 99-107
- LaSalle J. M., Yasui D. H., 2009, Evolving role of MeCP2 in Rett syndrome and autism, *Epigenomics*, 1(1), 119–130
- Leonard H., Silberstein J., Falk R., Houwink-Manville I., Ellaway C., Raffaele L. S., Ingegerd, Engerström W., Schanen, C, 2001, Occurrence of Rett Syndrome in Boys. *Journal of Child Neurology*, 16(5), 333–338
- Liyanage V. R. B., Rastegar M., 2014, Rett Syndrome and MeCP2, *Neuromolecular Med.*, 16(2), 231–264
- Lotan M., Gootman A., 2012, Regaining walking ability in individuals with Rett syndrome: A case study. *Int. J. Disabil. Hum. Dev.* 2012, 163–169.
- Lotan M., Hanks S., 2006, Physical Therapy Intervention for Individuals with Rett Syndrome, *The Scientific World JOURNAL*, 6(), 1314–1338
- Lotan M., Merrick J., Carmeli E., 2005, Managing Scoliosis in a Young Child with Rett Syndrome: A Case Study, *The Scientific World JOURNAL*, 5(), 264–273.
- Motil K. J., Lane J. B., Barrish J. O., Annese Fr., Geerts S., McNair L., Skinner S. A., Neul J. L., Glaze D. G., Percy A. K., 2019, Biliary Tract Disease in Girls and Young Women with Rett Syndrome, *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 68(6), 799-805

- Neul J. L., Kaufmann W. E., Glaze D. G., Christodoulou J., Clarke A. J., Bahi-Buisson N., Leonard H., Bailey M. E. S., Schanen N. C., Zappella M., Renieri A., Huppke P., Percy A. K., 2010, Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature, *Ann Neurol*, 68(6), 944-950
- Pejhan Sh., Rastegar M., 2021, Role of DNA Methyl-CpG-Binding Protein MeCP2 in Rett Syndrome Pathobiology and Mechanism of Disease, *Biomolecules*, 11(1), 75
- Pizzamiglio M. R., Nasti M., Piccardi L., Zotti A., Vitturini C., Spitoni G., Nanni M., Guariglia C., Morelli D., 2008, Sensory-Motor Rehabilitation in Rett Syndrome: A case report, *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 23(1), 49-62
- Roidi R., Isaias M. L., Cozzi I. U., Grange Fr., Scotti Fr., Gestra F. M., Gandini V. F., Ripamonti A., Enrico, 2018, Motor function in Rett syndrome: comparing clinical and parental assessments, *Developmental Medicine & Child Neurology*, ()
- Sernheim A., Hemmingsson H., Lidström H., Engerström W. I., Liedberg G. M., 2019, Rett syndrome: Teenagers' and young adults' activities, usage of time and responses during an ordinary week – a diary study, *Scandinavian Journal of Occupational Therapy*, (), 1–13.
- Stahlhut M., Downs J., Wong K., Bisgaard A.-M., Nordmark E., 2019, Feasibility and Effectiveness of an Individualized 12-Week “Uptime” Participation (U-PART) Intervention in Girls and Women With Rett Syndrome. *Physical Therapy*, (), pzz138–.
- Stahlhut M., Downs J., Leonard H., Bisgaard A.-M., Nordmark, Eva (2016). Building the repertoire of measures of walking in Rett syndrome. *Disability and Rehabilitation*, (), 1–6.
- Swiggum, M., Grant L., 2019, Monitoring Procedural Pain and Distress in a Child With Rett Syndrome, *Pediatric Physical Therapy*, 31(4), E1–E5
- Vashi N., Justice M. J., 2019, Treating Rett syndrome: from mouse models to human therapies, *Mammalian Genome*, 30(5), 90-110
- Vidal S., Xiol Cl., Pascual-Alonso A., O’Callaghan M., Pineda M., Armstrong J., 2019, Genetic Landscape of Rett Syndrome Spectrum: Improvements and Challenges, *International journal of molecular sciences*, 20(16)
- National Institute of Neurological Disorders & Stroke .Rett Syndrome Fact Sheet 2021

Ελληνική βιβλιογραφία

- Βωνιάτη Λ., Χαραλάμπους Ι., 2017, Κλινική αναγνώριση, επικοινωνιακές δεξιότητες και θεραπευτικές παρεμβάσεις σε άτομα με σύνδρομο Rett, *Athens Medical Societ*, 35(2), 188-197
- Ρ.Α. Γεωργακόπουλος, Ανασκοπίσεις, Το Σύνδρομο Rett, *Θέματα Μαιευτικής– Γυναικολογίας*, τ-2, 2008

- Παπάζογλου Θ., Ψώνη Σ., Φρυσίρα Ε., Ξαϊδάρα Α., Καναβάκης Ε., Γιουρούκος Σ, 2007, Σύνδρομο Rett Περιγραφή περίπτωσης, Δελτ Α' Παιδιατρ Κλιν Πανεπ Αθηνών 54, 266-273
- Κατσουλάκης Κ., 2014, Θεραπεία της εγκεφαλικής παράλυσης και της κινητικής καθυστέρησης, 5^η έκδοση, επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνου