

# ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT



## ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT



Το Σύνδρομο Rett είναι μια πολύπλοκη νευρολογική διαταραχή και εντοπίστηκε από το γιατρό Dr. Andreas Rett, το 1966, στην Αυστρία. Βιοχημικές και γενετικές έρευνες, που έχουν γίνει μέχρι σήμερα, αποδίδουν το σύνδρομο σε μετάλλαξη γονιδίων στο έμβρυο. Η μετάλλαξη που προκαλεί το Σύνδρομο Rett βρίσκεται στο χρωμόσωμα 'X' εμφανίζοντας το σύνδρομο κυρίως σε κορίτσια. Η διάγνωση του Rett μπορεί να γίνει με γενετικό τεστ και με παρατήρηση της κλινικής εικόνας που παρουσιάζει το παιδί.

Η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου είναι 1 στις 12000 γεννήσεις, άνκαι πρόσφατες έρευνες εισηγούνται την ύπαρξη ελαφρότερων μορφών του Συνδρόμου Rett, ανεβάζοντας έτσι αρκετά το ποσοστό στη συχνότητα εμφάνισής του.

Το Rett προκαλεί σοβαρή νοητική και σωματική αναπηρία και επηρεάζει βαθιά τη ζωή του ατόμου καθιστώντας το εξαρτώμενο από άλλους για την κάλυψη των αναγκών του σε όλη του τη ζωή.

# ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ



Σύμφωνα με το DSM IV (American Psychiatric Association, 1994), το οποίο είναι το Αμερικανικό Ψυχιατρικό Διαγνωστικό Εγχειρίδιο, τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου ταξινομούνται ως εξής:

## **A. Όλα τα ακόλουθα**

1. Φυσιολογική προγεννητική και περιγεννητική ανάπτυξη.
2. Φυσιολογική ψυχοκινητική ανάπτυξη στους 5 πρώτους μήνες μετά τη γέννηση.
3. Φυσιολογική περίμετρος κεφαλής κατά τη γέννηση.

## **B. Έναρξη όλων των παρακάτω συμπτωμάτων μετά την περίοδο της φυσιολογικής ανάπτυξης (δηλαδή τους 5 πρώτους μήνες)**

1. Επιβράδυνση της αύξησης του μεγέθους της κεφαλής από την ηλικία των 5 μηνών μέχρι 48 μηνών.
2. Απώλεια προηγούμενων επίκτητων δεξιοτήτων των χεριών από 5 ως 30 μηνών, με επακόλουθη ανάπτυξη στερεότυπων κινήσεων των χεριών (κινήσεις π.χ. τριψίματος ή πλυσίματος).
3. Απώλεια των κοινωνικών σχέσεων νωρίς στην πορεία ανάπτυξης (άνκαι συχνά αναπτύσσεται αργότερα κοινωνική συναλλαγή).
4. Εμφάνιση βάδισης ή κινήσεων του κορμού με κακό συντονισμό.
5. Βαριά έκπτωση της ανάπτυξης της γλωσσικής αντίληψης και έκφρασης με βαριά ψυχοκινητική καθυστέρηση.

Στα κορίτσια με Σύνδρομο Rett συχνά παρατηρούνται τα ακόλουθα:

- ❑ Ασυνήθιστος τρόπος αναπνοής ( πχ. άπνοια / κράτημα αναπνοής ή υπεραερισμός / πολύ γρήγορος ρυθμός αναπνοής ).
- ❑ Σπασμοί (πάνω από 50% των περιπτώσεων περνούν κάποια μορφή επιληπτικής κρίσης).
- ❑ Σκολίωση της σπονδυλικής στήλης.
- ❑ Τρίξιμο δοντιών.
- ❑ Μικρό μέγεθος ποδιού και φτωχή κυκλοφορία με αποτέλεσμα τα πόδια να είναι κρύα ή φουσκωμένα.
- ❑ Μειωμένη ανάπτυξη ύψους και βάρους σε σύγκριση με παιδιά της ηλικίας τους.
- ❑ Διαταραχές ύπνου.
- ❑ Διαταραχές μάσησης και κατάποσης.



# ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ



Αφού πρώτα γίνει η διάγνωση από πολυθεματική ομάδα η οποία αποτελείται από παιδίατρο, παιδονευρολόγο, παιδοψυχίατρο και ψυχολόγο, ακολουθεί έγκαιρη παρέμβαση, η οποία, όπως και σε άλλες περιπτώσεις παιδιών με ειδικές ανάγκες, είναι πολύ σημαντική. Συνεπώς, η εκπαίδευση και αποκατάσταση του κοριτσιού με σύνδρομο Rett, πρέπει να αρχίσει όσο πιο γρήγορα γίνεται. Τα μακροπρόθεσμα και καλά οργανωμένα προγράμματα εκπαίδευσης και αποκατάστασης, έχουν ως αποτέλεσμα να καλυτερεύουν τη βελτίωση της ποιότητας της ζωής των ατόμων με σύνδρομο Rett.

Λόγω των πολλαπλών αναπηριών του κοριτσιού με σύνδρομο Rett, το σχολείο στο οποίο θα φοιτήσει πρέπει να παρέχει τις περιβαλλοντικές διευκολύνσεις και τις εξειδικευμένες γνώσεις του προσωπικού, ώστε να προσφέρει προγράμματα που να ανταποκρίνονται στις εκπαιδευτικές, θεραπευτικές και άλλες ανάγκες του ατόμου. Όταν πρόκειται να καταρτιστεί το ατομικό εκπαιδευτικό πρόγραμμα του παιδιού, ο κάθε ειδικός επιστήμονας που έχει ρόλο στο πρόγραμμα αυτό θα συμβάλει στην όσο το δυνατό πληρέστερη μορφή του. Οι ειδικοί που εμπλέκονται μπορεί να είναι οι ακόλουθοι: Παιδίατρος, φυσιοθεραπευτής, εργοθεραπευτής, μουσικοθεραπευτής, λογοθεραπευτής, εκπαιδευτικός ψυχολόγος, ειδικός παιδαγωγός.

Η συνεργασία των ειδικών με τους γονείς του παιδιού, καθώς και η κατάλληλη πληροφόρηση και στήριξή τους είναι απαραίτητη. Παράλληλα, οι γονείς μπορούν να δώσουν

στους δασκάλους του παιδιού διάφορες σημαντικές πληροφορίες, που θα τους βοηθήσουν στην καλύτερη κατανόηση της ιδιοσυγκρασίας του παιδιού. Τέτοιες χρήσιμες πληροφορίες είναι: Πώς το παιδί εκδηλώνει ότι έχει κουραστεί; Πώς εκφράζει τη χαρά ή τη λύπη του; Τι το χαροποιεί και τι το στενοχωρεί ιδιαίτερα; Ποια φαγητά προτιμά;



Οι πιο πάνω πληροφορίες θα αποτελέσουν την αφετηρία για τους ειδικούς που θα επιχειρήσουν να εφαρμόσουν κάποιο εκπαιδευτικό ή θεραπευτικό πρόγραμμα με το παιδί, εφόσον το ίδιο δεν μπορεί να εκφράσει λεκτικά τις ανάγκες του.

Αν και το πρόγραμμα του κάθε κοριτσιού διαφέρει, σε γενικές γραμμές, ο εκπαιδευτικός θέτει στόχους στους ακόλουθους τομείς:

- Ανάπτυξη μέσω επικοινωνίας (ομιλία, νοηματική γλώσσα, χειρονομίες, σύμβολα, εικόνες κ.λ.π.), τα οποία θα συμβάλουν στην ανάπτυξη περαιτέρω κοινωνικών δεξιοτήτων

- ❑ Ανάπτυξη φυσικοσωματικών δεξιοτήτων (να περπατά, να στέκεται, να κάθεται, να αρπάζει, να κρατά, να κολυμπά).
- ❑ Ανάπτυξη γνωστικών δεξιοτήτων (ερεθίσματα από την επαφή με διάφορα υλικά, παιχνίδια, ηλεκτρονικό υπολογιστή, βιβλία, εικόνες).
- ❑ Ανάπτυξη δεξιοτήτων αυτομέριμνας (στο βαθμό που μπορεί το άτομο να συμβάλει στην προσωπική του φροντίδα).

Τα κορίτσια με σύνδρομο Rett έχουν δικαίωμα, όπως όλα τα άλλα παιδιά, να έχουν ένα ευρύ και ισορροπημένο εκπαιδευτικό πρόγραμμα, το οποίο μπορεί να περιλαμβάνει όλους τους τομείς του αναλυτικού προγράμματος, όπως Γλώσσα, Μαθηματικά, Επιστήμη, Τέχνη, Οικοκυρικά, στο μέτρο πάντα των δυνατοτήτων τους.



Οι ειδικοί που ασχολούνται με τα κορίτσια με σύνδρομο Rett καλό είναι να γνωρίζουν τα πιο κάτω χαρακτηριστικά, τα οποία αυξάνουν τις μαθησιακές τους δυσκολίες:

1. Στερεότυπες κινήσεις των χεριών: Αυτές είναι αναπόσπαστο χαρακτηριστικό του κοριτσιού και αντανακλούν τα συναισθήματά του. Όταν είναι ενθουσιασμένο οι κινήσεις αυτές αυξάνονται και μπορεί να προκαλέσουν σύγχυση σχετικά με το τι θέλει να εκφράσει. Σε μερικές περιπτώσεις μπορεί να χρησιμοποιηθούν οι κινήσεις αυτές για επίτευξη περισσότερης αυτονομίας του κοριτσιού (π.χ. να δηλώσει την προτίμησή του δείχνοντας κάπου ή πατώντας ένα κουμπί).
2. Απραξία: Αναφέρεται στην ανικανότητα του κοριτσιού να διεκπεραιώσει εκούσιες, σκόπιμες κινήσεις. Δεν έχει την ικανότητα να φέρει εις πέρας πράξεις και κινήσεις που ενσυνείδητα επιθυμεί.
3. Βραδεία ανταπόκριση: Χρειάζεται αρκετός χρόνος για να ανταποκριθεί σε ένα ερέθισμα, παρά τις προσπάθειές του. Ο εκπαιδευτικός μπορεί λανθασμένα να υποθέσει ότι το κορίτσι δεν ενδιαφέρεται να ανταποκριθεί ή δεν έχει καταλάβει τι του ζητήθηκε, ενώ η πραγματικότητα είναι ότι χρειάζεται απλώς περισσότερο χρόνο.

Όπως όλα τα άτομα με σοβαρές και πολλαπλές αναπηρίες, έτσι και τα κορίτσια με Rett χρειάζεται να αντιμετωπίζονται με αξιοπρέπεια και σεβασμό ως προς τις ιδιαιτερότητές τους. Η πρόοδός τους είναι αργή, όμως εφικτή. Μάλιστα τα κορίτσια με σύνδρομο Rett μπορούν να προοδεύσουν σημαντικά, όταν τους δοθούν τα απαραίτητα κίνητρα και τα κατάλληλα ερεθίσματα.





Έχει παρατηρηθεί ότι οι ακόλουθες μορφές θεραπείας βοηθούν τα κορίτσια με σύνδρομο Rett:

### **Φυσιοθεραπεία**

Ο φυσιοθεραπευτής έχει σημαντικό ρόλο να παίξει στο πρόγραμμα του κοριτσιού με σύνδρομο Rett. Είναι εξαιρετικής σημασίας η φυσιοθεραπεία, ώστε να διατηρήσει την κινητικότητα των αρθρώσεων και να ενθαρρύνει το περπάτημα και την άσκηση των μυών. Περίπου τα μισά από τα κορίτσια με αυτό το σύνδρομο καταφέρνουν τελικά να περπατήσουν χωρίς βοήθεια, κάποια μάλιστα μετά από τα δέκα τους χρόνια. Όταν το κορίτσι τελικά περπατήσει, χρειάζεται συνεχή και συστηματική εξάσκηση.



Τα κορίτσια με σύνδρομο Rett έχουν προβλήματα με τη σπονδυλική στήλη (σκολίωση) γι' αυτό χρειάζονται ειδικές ασκήσεις. Εξαιρετικής σημασίας είναι επίσης και η σωστή τοποθέτηση του παιδιού, τόσο κατά τις ώρες που είναι



ξύπνιο όσο και κατά τις ώρες που κοιμάται. Επειδή τα παιδιά περνούν πολύ καιρό σε καθιστή θέση, είναι πολύ σημαντική η σωστή τοποθέτησή τους σε ειδικά καθίσματα.

Το μασάζ και οι ασκήσεις στο νερό είναι σημαντικά για την κυκλοφορία του αίματος στα άκρα. Γενικά η υδροθεραπεία είναι βοηθητική και πολύ ψυχαγωγική για το κορίτσι με Rett. Το κολύμπι σε χλιαρό νερό βοηθά να μεταβεί το κορίτσι από μια κατάσταση υψηλής υπερδιέγερσης σε μια κατάσταση χαλάρωσης. Επίσης η υδροθεραπεία βελτιώνει την κυκλοφορία του αίματος και την κινητικότητα των μυών. Ακόμα η άνωση του νερού απαλλάσσει το κορίτσι από το βάρος του σώματος και το βοηθά στην εκτέλεση σημαντικών ασκήσεων με περισσότερη ευκολία.

### **Μουσικοθεραπεία**

Τα περισσότερα κορίτσια με σύνδρομο Rett αντιδρούν θετικά στη μουσική. Η μουσική ελκύει την προσοχή τους, κεντρίζει το ενδιαφέρον τους και τα ενθουσιάζει, παρακινώντας τα



να αντιδράσουν με κάποιο τρόπο. Στη μουσικοθεραπεία τα κορίτσια με Rett δημιουργούν μουσική με ενεργητικό τρόπο, αυτοσχεδιάζοντας.

Η επαφή με μουσικά όργανα αναγκάζει τα κορίτσια να χρησιμοποιήσουν τα χέρια τους πιο λειτουργικά και επομένως να μειώσουν τις στερεότευτες κινήσεις.



Επίσης η μουσικοθεραπεία ενθαρρύνει την ανάπτυξη καναλιών μη λεκτικής επικοινωνίας όπως το κοίταγμα, τις εκφράσεις του προσώπου, τη φωνητική συνδιαλλαγή.

Ακόμα ενθαρρύνει την ανάπτυξη φωνητικών εκφράσεων καθώς και της ενσυνείδητης επικοινωνίας και δραστηριότητας. Η παραγωγή ήχων εκ μέρους του κοριτσιού, ως αποτέλεσμα του ενδιαφέροντος και του ενθουσιασμού για τη μουσική, σταδιακά οδηγεί στην ανταλλαγή ηχητικών μηνυμάτων

με άλλο άτομο, υπό μορφή διαλόγου. Ένα άλλο σημαντικό αποτέλεσμα της μουσικοθεραπείας είναι η ανάπτυξη της ικανότητας του κοριτσιού να εκφράζει τις συναισθηματικές του ανάγκες όπως λύπη, χαρά, απογοήτευση.

### **Εργοθεραπεία**

Ο στόχος της εργοθεραπείας για το κορίτσι με Σύνδρομο Rett, είναι να το κάνει πιο ενεργητικό και να το βοηθήσει να χρησιμοποιεί τα χέρια λειτουργικά, μειώνοντας τις επαναλαμβανόμενες και στερεότυπες κινήσεις του. Επίσης μειώνει την απτική αμυντικότητα κτίζοντας την ανεκτικότητα στα ερεθίσματα αφής.



Η εργοθεραπεία είναι σημαντική για να βοηθήσει το κορίτσι να ασκηθεί σε δραστηριότητες καθημερινής ζωής, όπως είναι η σίτιση, η ένδυση κ.λ.π. Επίσης το βοηθά να αποκτήσει σωματογνωσία, καθώς και αντίληψη του σώματός του στο χώρο. Ακόμα μπορεί να του προσφέρει ευκαιρίες να προσανατολιστεί στο χώρο και να εξοικειωθεί με το περι-

βάλλον στο οποίο ζει. Αν και αυτό αρχικά μπορεί να είναι επίπονο για τους γονείς και τους θεραπευτές, αργότερα αποδεικνύεται εξαιρετικής σημασίας, όταν το κορίτσι με Rett θα χρειαστεί να προσαρμοστεί σε καταστάσεις που απαιτούν να είναι με άλλους, όπως σε εστιατόρια, καταστήματα, ταξίδια.



### **Λογοθεραπεία**

Οι διαταραχές στην επικοινωνία ατόμων με Σύνδρομο Rett είναι παρόμοιες με αυτές των ατόμων με αυτισμό. Η απώλεια ομιλίας είναι συχνό χαρακτηριστικό και σε αυτές τις περιπτώσεις χρησιμοποιούνται αντικείμενα, εικόνες, σύμβολα, νοήματα ή και ηλεκτρονικός υπολογιστής ως μέσα που βοηθούν στην επικοινωνία. Η πιο συνηθισμένη μορφή επικοινωνίας στα άτομα με Σύνδρομο Rett είναι η βλεμματική επικοινωνία.

Ο στόχος της λογοθεραπείας είναι κυρίως η ανάπτυξη δεξιοτήτων επικοινωνίας. Είναι σημαντικό το παιδί να αντιληφθεί ότι μπορεί το ίδιο να επηρεάσει το περιβάλλον του και να ενδυναμώσει την ικανότητα έκφρασης των αναγκών του. Τεχνικά μέσα, π.χ. διακόπτες ενωμένοι με φωτιστικά, ραδιόφωνα, παιχνίδια είναι πολύ βοηθητικά. Με αυτά, ακόμη και παιδιά με πρόβλημα στις κινητικές δεξιότητες, μπορούν να ελέγξουν το περιβάλλον τους. Παιδιά και ενήλικες με Σύνδρομο Rett διδάσκονται πώς να κάνουν τις δικές τους επιλογές, π.χ. ανάμεσα σε διάφορα φαγητά, επικοινωνώντας με το βλέμμα ή δείχνοντας το ζητούμενο αντικείμενο με το χέρι, βελτιώνοντας έτσι το συντονισμό χεριού-ματιού.

Όσον αφορά την ομιλία, μετά από την παλινδρόμηση που παρουσιάζεται στα πρώτα χρόνια, η ικανότητα ομιλίας μειώνεται σε μεμονωμένες λέξεις ή συλλαβές. Έτσι, η λογοθεραπεία έχει ως στόχο κυρίως τη γενικότερη επικοινωνία του παιδιού. Η αντιληπτική ικανότητα των ατόμων με Σύνδρομο Rett είναι κατά πολύ ανώτερη από την εκφραστική τους ικανότητα, έτσι δυσάρεστες αντιδράσεις συμπεριφοράς μπορούν να αποφευχθούν, όταν υπάρχει τρόπος επικοινωνίας των αναγκών ή επιθυμιών του ατόμου με το περιβάλλον του.



## Λόγια γονιών που έχουν παιδί με σύνδρομο Rett

«Προσπαθούμε να συμπεριφερόμαστε στην κόρη μας λες και καταλαβαίνει όλα όσα της λέμε. Συχνά όμως χρειάζεται να υπενθυμίσουμε τον εαυτό μας γι' αυτό, διότι είναι εύκολο να βυθιστούμε στις δικές μας σκέψεις και έγνοιες και να ξεχάσουμε».

«Με το πέρασμα του χρόνου επικοινωνούμε με την κόρη μας πιο διαισθητικά. Έχει αρχίσει να χρησιμοποιεί σύμβολα αλλά έχει περισσότερη επιτυχία με αυτά στο σχολείο παρά στο σπίτι».

«Μεγαλώνοντας η κόρη μας χρησιμοποιεί όλο και περισσότερο τη φωνή της και την οπτική επαφή. Μάλιστα νιώθουμε ότι καθώς οι φυσικές/σωματικές της ικανότητες εξασθενίζουν, η αντίληψη και κατανόησή της αυξάνονται. Της μιλούμε έχοντας ως αρχή μας ότι αντιλαμβάνεται κάθε λέξη που της λέμε. Επιμένουμε μέχρι να γυρίσει να μας κοιτάξει. Και πράγματι, η κατανόησή της είναι τέτοια που αναγκαζόμαστε να αποφεύγουμε θέματα που γνωρίζουμε ότι είναι δυνατό να την αναστατώσουν. Δε χρησιμοποιεί καθόλου τα χέρια της. Ακόμα και όταν ήταν μικρή δε συνήθιζε να παίζει με παιχνίδια».

«Η κόρη μας αγαπά τα πάνινα παιχνίδια και τα χνουδωτά αρκουδάκια. Κρατά όλα τα αρκουδάκια στο δωμάτιό της και θέλει να κοιμάται με ένα από αυτά. Μάλιστα αστειευόμαστε και την πειράζουμε για τη συνήθειά της αυτή. Όταν είμαστε έξω την ενθαρρύνουμε να έχει κοινωνική επαφή με άλλους ανθρώπους και συγχρόνως ενθαρρύνουμε τους άλλους να τη βλέπουν ως ενήλικα. Αυτό βέβαια δεν είναι εύκολο διότι φαίνεται πολύ πιο μικρή από την ηλικία της και είναι τόσο μικροκαμωμένη. Εμείς όμως επιμένουμε να υποδεικνύουμε στους άλλους ότι είναι ενήλικας. Πιστεύουμε ότι είναι σημαντικό».

*(Από το ενημερωτικό δελτίο του Rett Syndrome Association UK)*

## Οργανισμοί και Υπηρεσίες όπου μπορούν να απευθύνονται οι γονείς ή άλλοι ενδιαφερόμενοι για περισσότερες πληροφορίες:

Υπηρεσία Εκπαιδευτικής Ψυχολογίας, Υπουργείο Παιδείας και Πολιτισμού

Επαρχιακό γραφείο Λευκωσίας, τηλ. 22800740

Επαρχιακό Γραφείο Λεμεσού, τηλ. 25305352

Επαρχιακό Γραφείο Λάρνακας, τηλ. 24821363

Επιτροπή Προστασίας Νοητικά Καθυστερημένων Ατόμων  
Τηλ. 22871336

Rett Syndrome Association UK

113 Friern Barnet Road

London N11 3EU

Email: [info@rettsyndrome.org.uk](mailto:info@rettsyndrome.org.uk)

[www.rettsyndrome.org.uk](http://www.rettsyndrome.org.uk)

International Rett Syndrome Association

9121 Piscataway Rd., # 2B,

Clinton, MD 20735, USA

Email: [irsa@rettsyndrome.org](mailto:irsa@rettsyndrome.org)

## Βιβλιογραφία

American Psychiatric Association (1994). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (4th ed.). Washington, D.C.: Author

Gilbert, P. (2001). *A – Z of Syndromes and Inherited Disorders*, 3rd edition. UK: Nelson Thornes

Πληροφοριακά Φυλλάδια του Rett Syndrome Association, UK..

## Ευχαριστίες

Ευχαριστούμε το Rett Syndrome Association UK, για την παραχώρηση πληροφοριακού και φωτογραφικού υλικού.