

ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ REVIEW

Κλινική αναγνώριση, επικοινωνιακές δεξιότητες και θεραπευτικές παρεμβάσεις σε άτομα με σύνδρομο Rett

Το σύνδρομο Rett είναι γενετική νευρολογική διαταραχή που εκδηλώνεται πιο συχνά στα κορίτσια. Υπάρχει από τη γέννηση του ατόμου, αλλά τα κλινικά χαρακτηριστικά εκδηλώνονται εντονότερα συνήθως κατά τη διάρκεια του δεύτερου έτους της ζωής. Η γνωστική/νοητική και η επικοινωνιακή/γλωσσική στασιμότητα, οι κινητικές και οι αισθητηριακές δυσκολίες, οι συναισθηματικές και οι συμπεριφορικές διακυμάνσεις, οι στερεοτυπίες και η παλινδρόμηση των δεξιοτήτων αποτελούν τα βασικότερα κλινικά χαρακτηριστικά. Στους επί μέρους στόχους της ανασκόπησης συμπεριλήφθηκε ο ρόλος της διεπιστημονικής ομάδας στην παρέμβαση. Η διεπιστημονική ομάδα, ανάλογα με τα κλινικά χαρακτηριστικά, συμβάλλει στην αξιολόγηση και στην αποκατάσταση μέσω ποικίλων φαρμακευτικών αγωγών, μεθόδων, θεραπειών, εκπαιδευτικών προγραμμάτων και χειρουργικών επεμβάσεων. Απώτερος σκοπός είναι η βελτίωση της ποιότητας ζωής.

1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Rett αποτελεί την πλέον κοινή γενετική αιτία βαρύτατης νοητικής και σωματικής αναπηρίας, με επιπολασμό πλέον του 1:10.000 στα κορίτσια.¹ Είναι μια μεταγεννητική νευρολογική διαταραχή που επηρεάζει τον τρόπο με τον οποίο αναπτύσσεται ο εγκέφαλος² και προκαλεί δυσλειτουργίες στον γνωστικό, στον αισθητηριακό, στον συναισθηματικό και στον κινητικό τομέα. Περαιτέρω, εμφανίζονται συχνά προβλήματα μάθησης, ομιλίας, κίνησης, αναπνοής, καρδιακής λειτουργίας, αισθητηριακά ελλείμματα και δυσκολία στην κατάποση.³

Το σύνδρομο οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου της μεθυλ-*CpG*-δεσμευτικής πρωτεΐνης 2 (*MeCP2*), που εδράζεται στο μακρύ σκέλος του *X* χρωμοσώματος.⁴ Επίσης, η μετάλλαξη μπορεί να είναι κληρονομικής φύσης και συγκεκριμένα κληρονομείται από τους γονείς που παρουσιάζουν σωματικό ή γονιδιακό μωσαϊσμό.⁵ Αν η μητέρα ενός κοριτσιού με σύνδρομο Rett έχει μετάλλαξη *MeCP2*, ο κίνδυνος να μεταβιβάσει τη μετάλλαξη στους απογόνους είναι 50%. Αν η μετάλλαξη δεν βρεθεί στους γονείς,

ΑΡΧΕΙΑ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ 2018, 35(2):188-197
ARCHIVES OF HELLENIC MEDICINE 2018, 35(2):188-197

Λ. Βωνιάτη,¹
Ι. Χαράλαμπος²

¹Πρόγραμμα Λογοθεραπείας, Τμήμα Επιστημών Υγείας, Ευρωπαϊκό Πανεπιστήμιο Κύπρου, Λευκωσία
²Κλινική Λόγου, Ακοής και Ομιλίας, Τμήμα Επιστημών Υγείας, Ευρωπαϊκό Πανεπιστήμιο Κύπρου, Λευκωσία, Κύπρος

Rett syndrome: Clinical recognition, communication skills and therapeutic intervention

Abstract at the end of the article

Λέξεις ευρετηρίου

Επικοινωνιακές δεξιότητες
Θεραπευτικές παρεμβάσεις
Κλινική αναγνώριση
Σύνδρομο Rett

Υποβλήθηκε 15.5.2017
Εγκρίθηκε 31.5.2017

ο κίνδυνος μεταβίβασης είναι μηδαμινός. Η προγεννητική συμβουλευτική είναι απαραίτητη σε κυήσεις όπου κάποιο μέλος της οικογένειας παρουσιάζει μετάλλαξη *MeCP2*, ανεξάρτητα αν η μετάλλαξη έχει βρεθεί στους γονείς ή όχι.⁶

Σε πολύ μικρό αριθμό καταγεγραμμένων περιπτώσεων διαπιστώθηκε ότι το σύνδρομο προκλήθηκε από μεταλλάξεις στο γονίδιο *FOXP1*. Μερικά από τα άτομα με μετάλλαξη στο γονίδιο *FOXP1* έχουν διαγνωστεί με σύνδρομο Rett, καθ' ότι η πρώιμη ανάπτυξη επιβραδύνθηκε ή παρουσίασε παλινδρόμηση πολύ σύντομα μετά τη γέννηση.⁷

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η κλινική διάγνωση στηρίζεται στη σωματική και στη νευρολογική αξιολόγηση, στον εντοπισμό των χαρακτηριστικών συμπτωμάτων και στην εξέταση του ατομικού και του οικογενειακού ιστορικού. Τα κριτήρια περιλαμβάνουν φυσιολογική προγεννητική και περιγεννητική περίοδο με φυσιολογική αναπτυξιακή εξέλιξη μέχρι ενός χρονικού σημείου. Ακολούθως, η τυπική ανάπτυξη φαίνεται να διακόπτεται και παρατηρούνται συμπτώματα παλινδρόμησης.⁸

Συγκεκριμένα, για τη διάγνωση λαμβάνεται υπ' όψη η ύπαρξη περιόδου παλινδρόμησης, που ακολουθείται από βελτίωση ή σταθεροποίηση, καθώς επίσης και η πλήρωση όλων των κύριων κριτηρίων και των κριτηρίων αποκλεισμού. Εν τούτοις, δεν απαιτείται η εκπλήρωση των υποστηρικτικών κριτηρίων, παρά το γεγονός ότι είναι παρόντα στις περισσότερες περιπτώσεις ατόμων με σύνδρομο Rett (πίν. 1). Εάν παρατηρείται επιβράδυνση της αύξησης της περιμέτρου κεφαλής μετά τη γέννηση, η διάγνωση θεωρείται πιθανή, αλλά αυτό δεν αποτελεί κύριο κριτήριο.^{8,9}

Επιπρόσθετα, γίνονται 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.¹⁰ Ο ακτινολογικός έλεγχος μπορεί να συμβάλει στη διάγνωση του συνδρόμου, καθώς θα επιβεβαιώσει το σχετικά μικρότερο μήκος συγκεκριμένων οστών, όπως το τέταρτο μετατόρσιο ή το μετακαρπιαίο οστό.¹¹

3. ΣΤΑΔΙΑ

Τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο Rett φαίνεται να αναπτύσσονται κανονικά κατά τους πρώτους μήνες. Στην ηλικία των 5 μηνών εμφανίζονται τα πρώτα συμπτώματα. Ωστόσο, οι έντονες αλλαγές παρουσιάζονται συνήθως στην ηλικία των 18 μηνών.¹² Παρατηρώντας τα εξελικτικά

στάδια, προτάθηκε σύστημα κατηγοριοποίησης που περιλαμβάνει τέσσερα στάδια, όπως αυτά προέκυψαν από κλινικές παρατηρήσεις.¹³ Στο πρώτο στάδιο (εμφάνιση από τον 6ο μήνα έως και τον 18ο μήνα), το παιδί παρουσιάζει παύση σχετικά με την απόκτηση νέων ικανοτήτων. Παρά το γεγονός ότι τα παιδιά γεννώνται φυσιολογικά, περίπου στους 3 μήνες η ανάπτυξη της περιμέτρου της κεφαλής επιβραδύνεται, με αποτέλεσμα να παρουσιάζεται μικροκεφαλία με μέγεθος μικρότερο του 30%. Επίσης, μπορεί να έχουν λιγότερη επαφή με τα μάτια και να χάνουν το ενδιαφέρον τους για παιχνίδια. Όσον αφορά στην κίνηση, αργοπορούν να μπουσουλήσουν ή να καθίσουν.¹⁴

Κατά τη διάρκεια του δεύτερου σταδίου (1–4 ετών) όλες οι ικανότητες που είχαν αποκτηθεί, γλωσσικές και κινητικές, παρουσιάζουν παλινδρόμηση. Εμφανίζονται διαταραχές στη συμπεριφορά (π.χ. κρίσεις πανικού-κλάματος, άναρθρες κραυγές) και χαρακτηριστικά διαταραχής αυτιστικού φάσματος (π.χ. στερεοτυπίες, προσκολλήσεις). Παράλληλα, αρχίζουν να παρουσιάζονται επεισόδια άπνοιας, σπασμοί και αταξία βάδισης.¹⁵

Στην ηλικία των 4–7 ετών, μετά την ταχεία επιδείνωση στο δεύτερο στάδιο, ακολουθεί το τρίτο στάδιο, στο οποίο επέρχεται σχετική σταθεροποίηση. Συγκεκριμένα, τα παιδιά αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην κίνηση, παρουσιάζουν ανεπαρκή πρόσληψη βάρους, σκολίωση και εμφανή σημεία διαταραχής της κινητικότητας. Όσον αφορά στα προβλήματα συμπεριφοράς, συνήθως βελτιώνονται, αφού τα παιδιά σε αυτό το στάδιο κλαίει λιγότερο και δεν είναι

Πίνακας 1. Κλινικά κριτήρια που απαιτούνται για τη διάγνωση.

Κύρια κριτήρια: Μερική ή πλήρης απώλεια των αποκτηθεισών εκούσιων κινήσεων	Μερική ή πλήρης απώλεια του αποκτηθέντος λόγου Ανωμαλίες βάδισης: Προβληματική (δυσπραξική) βάδιση ή απουσία βάδισης Στερεοτυπικές κινήσεις χεριών (αυτοματισμοί του τύπου του στριψίματος, πλυσίματος, στυψίματος, κτυπήματος σαν παλαμάκια, πιπιλίσματος και τριψίματος)
Υποστηρικτικά κριτήρια: Ανώμαλο πρότυπο αναπνοής κατά την εγρήγορση	Τριγμός δοντιών κατά την εγρήγορση Διαταραχές ύπνου Ανώμαλος μυϊκός τόνος Περιφερικές αγγειοκινητικές διαταραχές Σκολίωση/κύφωση Αναστολή αύξησης Μικρά και κρύα άκρα ποδιών και χεριών Απρόσφορο γέλιο/κρίσεις κραυγών Μειωμένη ανταπόκριση στον πόνο Έντονη εστιασμένη βλεμματική επικοινωνία
Κριτήρια αποκλεισμού: Ιστορικό εγκεφαλικής βλάβης προ- ή και μεταγεννητικά, νευρομεταβολικής νόσου ή σοβαρής λοίμωξης, που μπορεί να προκαλέσει νευρολογικά προβλήματα	Απόκλιση στην ψυχοκινητική εξέλιξη, τους πρώτους 6 μήνες της ζωής

τόσο οξύθυμα. Παρουσιάζουν επίσης αυξημένη επαφή με τα μάτια και χρησιμοποιούν τα μάτια και τα χέρια για να επικοινωνούν.¹⁴

Το τελευταίο στάδιο ηλικιακά ταξινομείται μετά το 10ο έτος. Χαρακτηρίζεται από μειωμένη κινητικότητα, μυϊκή αδυναμία και σκολίωση. Η κατανόηση και οι δεξιότητες επικοινωνίας παραμένουν στάσιμες, ενώ οι στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών πιθανόν να μειωθούν στη συγκεκριμένη ηλικία.¹⁵

Κάποιες περιπτώσεις κρίνονται περισσότερο σοβαρές ή πιο ήπιες, αναφερόμενες και ως άτυπες μορφές, ενώ αποκλίνουν από τα προαναφερθέντα στάδια εξέλιξης.⁶ Στις σοβαρές μορφές δεν σημειώνεται αρχική ή ενδιάμεση περίοδος φυσιολογικής ανάπτυξης. Από την άλλη πλευρά, στις ήπιες μορφές τα άτομα εκδηλώνουν πιο ήπια κλινική εικόνα όσον αφορά στις κινητικές, στις πνευματικές και στις νοητικές λειτουργίες. Κάποια κορίτσια μετά το τρίτο έτος χάνουν την ηθελημένη κίνηση των χεριών, αναπτύσσουν σπασμούς και διατηρούν μερική ικανότητα ομιλίας και βάδισης.¹⁶

4. ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

4.1. Γνωστική/νοητική ικανότητα

Η νοητική ικανότητα καθορίζει τον τρόπο με τον οποίο το άτομο αντιλαμβάνεται τον κόσμο που το περιβάλλει και την κατανόηση των πιθανών ενεργειών με τις οποίες το άτομο μπορεί να ασκήσει επιρροή σε αυτό.¹⁷ Ωστόσο, στην περίπτωση ατόμων με σύνδρομο Rett, τα περισσότερα εργαλεία αξιολόγησης της νοητικής ικανότητας μετρούν κυρίως αυτά που δεν μπορούν να κάνουν τα άτομα παρά εκείνα που μπορούν. Ενδεχομένως, υποεκτιμούν τις δυνατότητες των αξιολογούμενων και δεν είναι προσαρμοσμένα στα ειδικά προβλήματα του συγκεκριμένου πληθυσμού, όπως είναι η αργοπορημένη αντίδραση, η συναισθηματική σύγχυση, η δυσπραξία, η αργή οπτική και η ακουστική επεξεργασία, καθώς και οι διακυμάνσεις στη συνέπεια.¹⁷ Για παράδειγμα, σε έρευνα στην οποία αξιολογήθηκαν 39 κορίτσια με σύνδρομο Rett μέσα από παρατηρήσεις και συνεντεύξεις γονέων και εκπαιδευτικών, διαπιστώθηκε ότι δεν υπάρχουν πειστικές ενδείξεις για νοητική παλινδρόμηση.

Κατά την έναρξη της παλινδρόμησης, τα παιδιά χάνουν τις δεξιότητες της λεπτής κινητικότητας, της γλώσσας και τις κοινωνικές δεξιότητες.¹⁰ Σ' ό,τι αφορά όμως στη νοητική ικανότητα, φαίνεται να μένουν σε στάσιμο σημείο. Καθώς μεγαλώνουν, η νοητική τους αναπηρία γίνεται διαρκώς εμφανέστερη και δεν έχουν την εξελικτικά αναμενόμενη απόδοση.¹⁷

Παρ' όλα αυτά, υποστηρίζεται ότι μπορούν να ταξινομήσουν αντικείμενα της καθημερινότητάς τους κάτω από γνώριμες συνθήκες.¹⁸ Η εν λόγω ικανότητα έχει μεγάλη σημασία για τη λήψη, την ανάλυση και τη διάδοση των πληροφοριών, αλλά και για την αισθησιακή ολοκλήρωσή τους.¹⁹ Είναι αξιοσημείωτο ότι παρουσιάζουν καθυστερημένη αντίδραση σε πολλά ερεθίσματα και χρειάζονται περισσότερο χρόνο για να αντιδράσουν σε αυτό που τους ζητείται.^{10,20} Είναι πιθανόν να μην ενεργήσουν μέχρι τη στιγμή που θα αισθανθούν ότι θα επιτύχουν αυτό το οποίο τους ζητείται.¹⁷ Η αργοπορημένη ανταπόκριση, σε συνδυασμό με τον πτωχό συντονισμό ματιού-χεριού¹⁷ και την απραξία, οδηγούν συνήθως στο συμπέρασμα ότι δεν κατανοούν, ενώ ενδέχεται στην πραγματικότητα κάτι τέτοιο να μην ισχύει.¹⁰

Επί πλέον, σημαντικός παράγοντας που επιβάλλεται να ληφθεί υπ' όψη κατά την αξιολόγηση της γνωστικής ικανότητας είναι και οι μεγάλες διακυμάνσεις στην προσοχή, στη διάθεση και στην επίδοση. Η απόδοσή τους μπορεί να παρουσιάζει έντονη απόκλιση, που κυμαίνεται από εντυπωσιακά επιτεύγματα μέχρι πλήρη ανικανότητα πραγματοποίησης έργου.

4.2. Κινητικότητα

Η κινητικότητα των ατόμων με σύνδρομο Rett ποικίλλει. Η σοβαρότητα των κινητικών συμπτωμάτων εξαρτάται από το είδος της μετάλλαξης, από τη χρονική στιγμή έναρξης της παλινδρόμησης και από τη γενική κατάσταση της υγείας.⁶ Συχνά παρατηρούνται δυσκολίες στην ικανότητα βάδισης χωρίς βοήθεια, παρ' όλο που υπάρχουν και περιπτώσεις ατόμων τα οποία μπορούν να περπατούν για πολλά χρόνια ή ακόμη και να τρέχουν.⁶

Η αταξία αποτελεί συνήθως την πρώτη κινητική δυσκολία που παρατηρείται. Προκαλεί «κλειδώμα των αρθρώσεων», γεγονός το οποίο μειώνει την κινητικότητα και δημιουργεί στο άτομο άγχος ότι θα πέσει. Εξελικτικά, παρουσιάζεται σκολίωση, που σταδιακά μπορεί να οδηγήσει σε σπαστικότητα. Τα συγκεκριμένα προβλήματα, σε συνδυασμό με τα ατροφικά πόδια, επηρεάζουν ιδιαίτερα την κίνηση. Ως εκ τούτου, η δυσκολία γίνεται εντονότερη στις περιπτώσεις των ατόμων που παρουσιάζουν και οστεοπενία, καθ' ότι ο κίνδυνος παθολογικών καταγμάτων είναι μεγάλος.⁸ Παρατηρείται ακόμη απραξία/δυσπραξία, με αποτέλεσμα τη δυσκολία εκτέλεσης σκόπιμων κινήσεων και ενεργειών. Η απραξία επηρεάζει τη μάθηση, γιατί περιορίζει από τη μια πλευρά τις ενέργειες του ατόμου και από την άλλη εμποδίζει το άτομο να επιδείξει τη γνώση που έχει κατακτήσει.¹⁷

Αναλυτικότερα, σε έρευνα που διεξήχθη με δείγμα 99 ατόμων και με στόχο την περιγραφή της αδρής κινητικότητας προέκυψαν δύο ευδιάκριτα προφίλ: (α) Το προφίλ της γενικής αδρής κινητικότητας, που αντιπροσωπεύει ικανότητες όπως κάθομαι, στέκομαι, περπατώ, κάνω πλάγιο βήμα, στρίβω ενώ περπατώ και μετακινούμαι από την καθιστή θέση σε όρθια και (β) το προφίλ της περίπλοκης αδρής κινητικότητας, το οποίο αντιπροσωπεύει πιο δύσκολες κινήσεις (π.χ. σηκώνομαι όρθιος ενώ καθόμουν στο πάτωμα, σηκώνω αντικείμενο από το πάτωμα ενώ στέκομαι, περνάω πάνω από ένα εμπόδιο, ανεβαίνω κεκλιμένο επίπεδο και τρέχω).²¹ Εντύπωση προκαλεί το κύριο εύρημα ότι η γενική κινητικότητα και όχι η περίπλοκη αδρή κινητικότητα μειώνεται με την πάροδο των ετών.

Όσον αφορά στην εμφάνιση στερεοτυπικών συμπεριφορών, παρατηρούνται κυρίως στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών που μπορεί να αρχίσουν με μη συνηθισμένες χειρονομίες και με παράξενη τοποθέτηση των χεριών.¹⁰ Τις περισσότερες φορές τα παιδιά φέρουν τα χέρια στο μέσο του σώματός τους και εκτελούν κινήσεις που ομοιάζουν με σφίξιμο/πίεση των χεριών ή με πλύσιμο των χεριών. Οι στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών είναι εμφανείς όσο το άτομο είναι ξύπνιο. Εξελικτικά, οι στερεοτυπικές κινήσεις μειώνονται σε ρυθμό και ένταση, αλλά δεν εκλείπουν.¹⁰

Συχνή στερεοτυπική συμπεριφορά αποτελούν και οι μορφασμοί του στόματος, κατά τους οποίους εμπλέκονται η κάτω σιαγόνα, τα χείλη και η γλώσσα. Έχει αναγνωριστεί ότι οι μορφασμοί εντείνονται σε προσπάθεια εξωτερικού ελέγχου των στερεοτυπικών κινήσεων των χεριών. Επιπρόσθετα, ως στερεοτυπίες εμφανίζονται το τρίξιμο των δοντιών και οι ανωμαλίες στην αναπνοή (π.χ. υπέρπνοια και κράτημα της αναπνοής).¹⁷

4.3. Αισθητηριακές δυσκολίες

Οι αισθήσεις είναι η πηγή συλλογής όλων των γνώσεων για την υλική εξωτερική πραγματικότητα (π.χ. τις μορφές της ύλης, τις μορφές της κίνησης).²² Τα περισσότερα άτομα με σύνδρομο Rett, όπως προκύπτει από αναφορές των γονέων τους, φαίνεται να είναι λιγότερο συντονισμένα με τις αισθήσεις τους ως μωρά και λιγότερο δραστήρια σε σχέση με τα αδελφιά τους.¹⁰ Συχνά, συναντούν δυσκολίες στον χειρισμό των αντιδράσεών τους στα αισθητηριακά ερεθίσματα.²⁰ Ένας σιγανός ήχος μπορεί να εκληφθεί ως πολύ δυνατός ή ένας έντονος πόνος μπορεί να περάσει απαρατήρητος.^{10,20} Αναφέρεται χαρακτηριστικά ότι ένα «αισθητηριακό και αντιληπτικό χάος» τα κατακλύζει και τους προκαλεί σύγχυση.¹⁷ Ταυτόχρονα, μπορεί να είναι γενικά υπερευαίσθητα ή, αντίθετα, πολύ αδιάφορα στον κόσμο που τα περιβάλλει.^{10,20}

Όσον αφορά στην όραση, συνήθως έχουν φυσιολογική όραση,¹⁰ αν και υπάρχουν και εξαιρέσεις που παρουσιάζουν ελαφρά προβλήματα με δυνατότητα όμως αποκατάστασης.^{10,17} Παρ' όλα αυτά, κάνουν ασυνήθιστη χρήση του βλέμματος και όταν βρίσκονται σε άγνωστο περιβάλλον χρησιμοποιούν κυρίως την περιφερική όραση ή ρίχνουν πεταχτές γρήγορες ματιές. Σε οικεία περιβάλλοντα, το βλέμμα τους μπορεί να είναι ιδιαίτερα έντονο και να δυσκολεύονται να ακολουθήσουν ένα αντικείμενο με το βλέμμα.^{17,20} Αντικείμενα με μεγάλη αντίθεση φόντου και με σαφή περιγράμματα ελκύουν την προσοχή τους πιο γρήγορα. Απολαμβάνουν επίσης τον συνδυασμό φωτός και κίνησης και τους αρέσουν αντικείμενα όπως καθρέφτες, χρυσόσκονη και κεριά.

Ταυτόχρονα, η ακοή συνήθως είναι φυσιολογική, με ελάχιστα προβλήματα που μπορεί να προκύψουν από περιστασιακές λοιμώξεις. Παρ' όλο που δυσκολεύονται να συγκεντρωθούν σε ηχητικά ερεθίσματα, φαίνεται ότι απολαμβάνουν τη μουσική και έχουν ιδιαίτερες προτιμήσεις. Οι έντονοι ήχοι όμως και ο θόρυβος μπορεί να προκαλέσουν αναστάτωση και νευρικό γέλιο ή ύπνο.²⁰

Παράλληλα, πολλά κορίτσια παρουσιάζουν υπερευαίσθησία στο πρόσωπο και ενοχλούνται από τον άνεμο και τη βροχή. Περίπου το 1/3 αυτών έχει υπερευαίσθησία στο στόμα, προβάλλει αντίσταση στο πλύσιμο των δοντιών και εμφανίζει δυσανεξία σε κάποιες τροφές. Συχνά δείχνουν μεγάλη ανοχή στον πόνο, αν και αυτό μεταβάλλεται περιστασιακά. Φαίνεται όμως ότι αντιλαμβάνονται τον εσωτερικό πόνο (π.χ. πονοκέφαλος) περισσότερο από τον εξωτερικό (π.χ. εμβόλιο).¹⁷

4.4. Συναισθηματικά και συμπεριφορικά χαρακτηριστικά

Αναφορικά με τη συνειδητή σκέψη και τα αισθήματα, μελέτες δείχνουν ότι αυτά τα δύο έρχονται σε σύγκρουση και υπερισχύουν συνήθως τα αισθήματα, τα οποία κατευθύνουν τις ενέργειές τους.^{17,20} Λαμβάνουν κυρίως υπ' όψη αυτό που τους αρέσει και έχει νόημα και αξία γι' αυτά, ενώ τις περισσότερες φορές δεν συνειδητοποιούν τις πράξεις τους. Εν τούτοις, η προσπάθεια κινητοποίησης μπορεί να αποτελέσει εμπόδιο αντί αρωγό, καθώς καθιστά τη διαδικασία περισσότερο συνειδητή. Είναι προτιμότερο η προσοχή των ατόμων να κατευθύνεται στο επιθυμητό αντικείμενο παρά στον εαυτό τους (π.χ. «ναι, είναι ένα πολύ ωραίο...!» αντί «ναι, προσπάθησε να το πιάσεις!»),²⁰ καθώς επίσης μεγαλώνοντας χάνουν κεκτημένες ικανότητες, καλούνται να αναδημιουργούν την αυτο-εικόνα τους διαρκώς και επηρεάζεται η συνειδητοποίηση των δυνατοτήτων τους. Συνεπώς, είναι δύσκολο να αναπτύξουν την αυτοεκτίμησή τους και

έχουν ελλιπή, μπερδεμένη εικόνα για τον εαυτό τους.¹⁷

Παράλληλα, παρατηρήθηκαν σε μεγάλη συχνότητα συμπεριφορές οι οποίες δεν αποτελούν προς το παρόν μέρος των διαγνωστικών κριτηρίων, όπως χαρακτηριστικά διαταραχής αυτιστικού φάσματος που περιλαμβάνουν αδιαφορία σε πρόσωπα και αντικείμενα, πτωχή βλεμματική επαφή, ανέκφραστο πρόσωπο, συνεχή ή ακατάλληλο γέλωτα.²³ Επί πλέον, όταν έγινε σύγκριση ανάμεσα στο είδος και στην ιδιαιτερότητα των συμπεριφορικών χαρακτηριστικών του συνδρόμου Rett με εκείνα των ατόμων με σοβαρή και βαριά νοητική καθυστέρηση, μεταξύ των συμπεριφορών που εμφανίζονταν συχνότερα στην ομάδα του συνδρόμου Rett ήταν σημάδια φόβου και άγχους, απαρηγόρητο κλάμα κατά τη διάρκεια της νύκτας και μορφασμοί του προσώπου.²⁴

Σ' ό,τι αφορά στα συναισθηματικά χαρακτηριστικά, η συμπεριφορά των ατόμων με σύνδρομο Rett μπορεί να μεταβάλλεται από ημέρα σε ημέρα ή από ώρα σε ώρα και περιλαμβάνει ακραίες μορφές εκδήλωσης.¹⁷ Για παράδειγμα, ενώ γελούν μπορεί απότομα να αρχίσουν να κλαίνε, χωρίς να είναι σε θέση να ελέγξουν τη συγκεκριμένη κατάσταση. Στη βιβλιογραφία αναφέρονται επίσης έντονες κρίσεις και αυτοτραυματική συμπεριφορά.¹⁰

5. ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΚΗ/ΓΛΩΣΣΙΚΗ ΙΚΑΝΟΤΗΤΑ

Η παλινδρόμηση στις δεξιότητες και οι περιορισμένες επικοινωνιακές δεξιότητες αποτελούν κύρια κλινικά χαρακτηριστικά.^{25,26} Τόσο παλαιότερες όσο και πρόσφατες μελέτες αναφέρουν ότι εμφανίζονται κυρίως προγλωσσικές μορφές επικοινωνίας, όπως άτυπες χειρονομίες, βλεμματική επαφή και κινήσεις του σώματος.^{27,28} Συγκεκριμένα, σύμφωνα με τις απόψεις γονέων, εκπαιδευτικών και λογοθεραπευτών, η επικοινωνία μέσω της βλεμματικής επαφής είναι ο πιο συχνά χρησιμοποιημένος τρόπος έκφρασης.²⁹ Η ομιλία περιορίζεται σε λίγες μεμονωμένες λέξεις ή φωνήματα. Η απώλεια λόγου και οι μειωμένες γλωσσικές ικανότητες εμφανίζονται συχνότερα μετά το εξελικτικό στάδιο 1.³⁰

Αναφορικά με την εξέλιξη της προγλωσσικής και της γλωσσικής ανάπτυξης (από τη γέννηση έως την ηλικία των 24 μηνών), μέσα από ερωτηματολόγιο που βασιζόταν στο "Clinical Linguistic Auditory Milestone Scale (CLAMS)", το οποίο συμπλήρωσαν 17 γονείς, διαφάνηκε ότι η ανάπτυξη της επικοινωνίας δεν είναι η τυπικά αναμενόμενη.³¹ Η χρήση απλών λέξεων, χωρίς την απόκτηση τυπικά αναπτυσσόμενων σκόπιμων χειρονομιών, αμφισβητεί την αποτελεσματική χρήση του περιορισμένου λεξιλογίου για επικοινωνιακού σκοπούς.

Πιο συγκεκριμένα, σχετικά με την ικανότητα παραγωγής λόγου, η συντριπτική πλειοψηφία των ατόμων με σύν-

δρομο Rett προφέρει τουλάχιστον μία λέξη πριν από την παλινδρόμηση.²⁸⁻³⁰ Οι αρχικές πληροφορίες υποστήριζαν ότι το επίπεδο ικανότητας επικοινωνίας των κοριτσιών δεν υπερβαίνει τις δύο λέξεις και δεν περιλαμβάνει προτάσεις.³² Σε ακόλουθη μελέτη αναφέρθηκε ότι κάποια από τα 28 κορίτσια μπορούσαν να προφέρουν μία έως δύο λέξεις.³³ Ταυτόχρονα, στη βιβλιογραφία καταγράφεται περίπτωση στην οποία επανακτήθηκε ικανότητα λόγου μετά την παλινδρόμηση.³⁴ Παρόμοια ευρήματα προκύπτουν και από άλλη μελέτη, όπου τα 55 από τα 99 άτομα παρήγαγαν λέξεις με νόημα και 8 από αυτά παρήγαγαν προτάσεις των δύο λέξεων.³⁵ Επίσης, έπειτα από ανάλυση 125 ερωτηματολογίων που δόθηκαν σε γονείς και φροντιστές, προέκυψε ότι τα περισσότερα άτομα χρησιμοποιούσαν μία ή περισσότερες λέξεις πριν από την παλινδρόμηση, ενώ το 20% των ατόμων παρήγαγαν λόγο.³⁶ Σε συμφωνία με τα ανωτέρω, μελέτη με οκτώ ασθενείς κατέδειξε ότι μπορούσαν να χρησιμοποιήσουν 2-10 λέξεις.³⁷ Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι σε σχετική μελέτη οι συμμετέχουσες μπορούσαν να παράγουν 10 λέξεις πριν από την παλινδρόμηση,³⁸ ενώ σε έρευνα με έξι άτομα, σημειώθηκε ότι τα πέντε από αυτά μπορούσαν να προφέρουν 2-20 λέξεις.³⁹ Παράλληλα, σε έρευνα με 4 συμμετέχουσες, παρατηρήθηκε ότι παρήγαγαν 3-13 λέξεις.⁴⁰

Σε συνάφεια είναι και τα αποτελέσματα που καταγράφηκαν σε άλλη μελέτη με 42 συμμετέχουσες, στην οποία διαφάνηκε ότι 21 από αυτές παρήγαγαν 1-10 λέξεις, ενώ 3 παρήγαγαν 11 λέξεις και >6 συμμετέχουσες χρησιμοποιούσαν προτάσεις πριν από την έναρξη της παλινδρόμησης.⁴¹ Τα 17 κορίτσια είχαν την ικανότητα να παράγουν 1-10 λέξεις, περιλαμβανομένων των ψευδολέξεων.⁴¹ Παρ' όλα αυτά, σε μεταγενέστερη έρευνα φάνηκε η απόλυτη απουσία λόγου μετά την παλινδρόμηση.³⁷ Βιβλιογραφικά, είναι κοινώς αποδεκτό ότι κάποια άτομα διατηρούν την ικανότητα παραγωγής λόγου μετά τη διάγνωση, παρουσιάζοντας όμως διαφορές στη γλωσσική/επικοινωνιακή ικανότητα.¹⁰

Περαιτέρω, σχετικά με τις μορφές επικοινωνίας, προκύπτει βιβλιογραφικά ότι αρκετοί ερευνητές αναφέρουν τη χρήση μη λεκτικής επικοινωνίας.^{17,20,26,33} Συγκεκριμένα, σε σχετική μελέτη, δύο από τα 63 άτομα που μελετήθηκαν είχαν την ικανότητα να χρησιμοποιούν νοήματα.²⁶ Τα υπόλοιπα χρησιμοποιούσαν χειρονομίες, έκαναν θορύβους και άγγιζαν ή έδειχναν με το βλέμμα το επιθυμητό αντικείμενο.^{26,33} Σημειώνεται επίσης ότι σε αντίστοιχη έρευνα όλα τα κορίτσια ήταν ικανά να εκφράσουν την ευχαρίστηση και τη δυσαρέσκεία τους μέσω της γλώσσας του σώματος και των εκφράσεων του προσώπου.¹⁷ Όταν η κινητικότητά τους το επιτρέπει, χρησιμοποιούν τη μετακίνηση προς το επιθυμητό αντικείμενο ως μέσο επικοινωνίας. Η χρήση του βλέμματος αναγνωρίζεται γενικά ως ο κύριος τρόπος επικοινωνίας και έκφρασης των επιθυμιών.

Αναφορικά με την ανάπτυξη της επικοινωνίας, επισημαίνεται επίσης ότι χρησιμοποιούν τις εκφράσεις του προσώπου ως μέσο έκφρασης συναισθημάτων.²⁰ Το 75% από 12 συμμετέχοντες σε μια μελέτη²⁰ χρησιμοποιούσαν την προσήλωση του βλέμματος για την έναρξη της επικοινωνίας με άλλους ανθρώπους ή για να επιλέξουν κάτι που επιθυμούσαν. Μερικά από τα εν λόγω άτομα κτυπούσαν με το χέρι το αντικείμενο που επιθυμούσαν.²⁰ Στην ίδια έρευνα εφαρμόστηκε το "Pre-Verbal Communication Schedule (PVCS)" (εργαλείο για την ανίχνευση προ-επικοινωνιακών και επικοινωνιακών δεξιοτήτων σε άτομα χωρίς λεκτική επικοινωνία) σε 16 κορίτσια, όλα από τα οποία είχαν σαφείς ανάγκες και επιθυμίες. Τα κορίτσια αυτά είχαν την ικανότητα να εστιάζουν το βλέμμα τους σε ένα αντικείμενο και όλα είχαν ανεπτυγμένες ικανότητες ακρόασης, αφού κοίταζαν στο σημείο του ομιλητή και έστρεφαν το κεφάλι τους προς την πλευρά του ήχου.²⁰ Επί πλέον, αρκετές συμμετέχουσες μπορούσαν να παράγουν ήχους αυθόρμητα και να αντιδρούν με συνέπεια στο άκουσμα του ονόματός τους. Δύο κορίτσια ήταν σε θέση να μιμηθούν συγκεκριμένες κινήσεις, όπως παλαμάκια, κτύπημα του τραπέζιου ή να γνέφουν αντίο, ενώ άλλα 3 κορίτσια μπορούσαν να μιμηθούν ήχους.²⁰ Τέλος, όσον αφορά στις επικοινωνιακές συμπεριφορές, πολλά κορίτσια ήταν σε θέση να κάνουν χειραψία και να «κοιτάξουν», όταν κάποιος τους έδειχνε ένα αντικείμενο.²⁰

Σε συμφωνία με τα ανωτέρω είναι τα αποτελέσματα που προέκυψαν από μελέτη με δείγμα 8 κοριτσιών, όπου φάνηκε ότι η πλειοψηφία επικοινωνούσε με βλεμματική επαφή, ενώ κάποια άλλα χρησιμοποιούσαν κινήσεις του σώματος ή χειρονομίες για να εκφράσουν κάποια επιθυμία.³⁶ Παρόμοια αναφορά γίνεται σε μελέτη που αναφερόταν στην αξιολόγηση των επικοινωνιακών ικανοτήτων 87 κοριτσιών και η οποία έδειξε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό του δείγματος (66%) χρησιμοποιούσε το βλέμμα για επικοινωνιακούς σκοπούς.⁴² Ταυτόχρονα, σε αξιολόγηση 8 κοριτσιών, με τη χρήση του "Inventory of Potential Communication Acts (IPCA)", προέκυψε ότι χρησιμοποιούσαν την προσήλωση του βλέμματος, το κλάμα, το γέλιο, τους ήχους, το τρέμουλο και τη σωματική επαφή για να ελκύσουν την προσοχή, να διαμαρτυρηθούν, να ζητήσουν ένα αντικείμενο, να αρχίσουν διάλογο ή να αντιδράσουν κατά τη διάρκεια του διαλόγου.⁴³

Όπως φαίνεται από τα παραπάνω, η επικοινωνία με την προσήλωση του βλέμματος, καθώς και η επίδειξη με το χέρι αποτελούν τις πλέον συχνά χρησιμοποιούμενες επικοινωνιακές μορφές.¹⁰ Διεξοδικά, το "IPCA" χρησιμοποιήθηκε με κάποιες επί πλέον ερωτήσεις σε 120 άτομα με σύνδρομο Rett. Προέκυψε λοιπόν ότι οι επικοινωνιακές συμπεριφορές διακρίνονται σε μη συμβολικές (π.χ. προσήλωση του βλέμματος, επίδειξη, εκφράσεις του προσώπου, κινήσεις του σώματος, ήχοι, προκλητικές συμπεριφορές) και σε

συμβολικές συμπεριφορές (π.χ. χρήση εικόνων ή επίδειξη εικόνας σε πίνακα επικοινωνίας).⁴⁴ Κάποιες από τις μη συμβολικές συμπεριφορές που αναφέρονται στη βιβλιογραφία είναι η προσήλωση του βλέμματος, το χαμόγελο/γέλιο, η προσέγγιση ενός προσώπου, οι ήχοι, η απομάκρυνση από το πρόσωπο, το κλάμα, το άγγιγμα ενός προσώπου, η γκρίνια, η αποστροφή του βλέμματος, το γνέψιμο με το κεφάλι κ.ά.⁴⁴

Συνοπτικά, σε κατηγοριοποίηση των μέσων τα οποία χρησιμοποιούνται για επικοινωνία διαφάνηκε ότι η έκφραση της επιθυμίας μπορεί να γίνει (α) με ήχους που παράγονται με τη φωνή (ήχοι, ομιλία, γέλιο, κλάμα) ή με αντικείμενα (π.χ. κτύπημα με το χέρι ή με αντικείμενο) ή με βοηθήματα εναλλακτικής επικοινωνίας, (β) με κινήσεις του σώματος, με σκοπό την επικοινωνία (π.χ. αντανάκλαστικά, μιμήσεις, επίδειξη, νοήματα και νοηματική γλώσσα) και (γ) με γραφική μέθοδο επικοινωνίας, η οποία περιλαμβάνει τη χρήση μιας εικόνας ή ενός γραφικού συμβόλου, δείχνοντας ή πατώντας ένα κουμπί ή γράφοντας. Σε σχετική μελέτη, τα αποτελέσματα κατέδειξαν ότι το 90% χρησιμοποιούσε κινήσεις του σώματος, ενώ το 55% των συμμετεχόντων χρησιμοποιούσε γραφική μέθοδο και, συγκεκριμένα, πίνακα ναι/όχι.³⁸

Η μεταβλητότητα στις ικανότητες επικοινωνίας μεταξύ των κοριτσιών με σύνδρομο Rett σχετίζεται μερικώς με το γονίδιο *MeCP2* και τον τύπο μετάλλαξης, το επίπεδο των λειτουργικών ικανοτήτων, την επιληψία και τη χρήση παρεμβάσεων επικοινωνίας. Τα κορίτσια με μεταλλάξεις p.R133C είναι πιο πιθανόν να χρησιμοποιούν μεμονωμένες λέξεις και φράσεις και εκείνα με p.R270X ή μια μετάλλαξη p.R255X είναι λιγότερο πιθανόν να αποκτήσουν την ικανότητα να μιλήσουν.⁴⁵

Σημαντική τροχοπέδη στην επιτυχή επικοινωνία αποτελούν η λεκτική απραξία, η κινητική αναπηρία, η επιληψία, η δυσκολία στην ικανότητα προσοχής και κίνησης.^{19,42,46,47} Αναφέρονται στη βιβλιογραφία δύο κύριες αιτίες για την αδυναμία παραγωγής λόγου.³⁴ Η πρώτη σχετίζεται με την πτωχή φυσική κατάσταση των κοριτσιών, που περιλαμβάνει ουσιαστικά τη δυσπραξία, και η δεύτερη αιτία σχετίζεται με τη σοβαρή γνωστική αναπηρία, εξ αιτίας της οποίας παρατηρείται έλλειψη κινήτρου για επικοινωνία.^{34,48}

Πολλοί ερευνητές συνδέουν το εύρος των επικοινωνιακών συμπεριφορών των ατόμων με σύνδρομο Rett με το στάδιο στο οποίο βρίσκονται.^{27,36} Παρατηρούν ότι, κυρίως στο τελευταίο στάδιο, έχουν περιορισμένο ρεπερτόριο συμπεριφορών που αποτελείται από αντιδράσεις, όπως στερεοτυπικοί χειρισμοί των χεριών, προσήλωση του βλέμματος, μη διαφοροποιημένοι ήχοι, εκφράσεις του προσώπου και κινήσεις του σώματος.

Συμπερασματικά, τα άτομα με σύνδρομο Rett πιθανόν να απολέσουν την ικανότητα παραγωγής λόγου, ενώ κάποια

ίσως διατηρήσουν την ικανότητα να παράγουν ένα μικρό ποσοστό λέξεων.³⁷

5.1. Απόψεις γονέων παιδιών αναφορικά με την επικοινωνιακή ικανότητα

Αναπόσπαστο μέρος στην αναφορά των ικανοτήτων και των κλινικών χαρακτηριστικών των ατόμων με σύνδρομο Rett αποτελούν οι απόψεις των γονέων τους. Ανατρέχοντας στη βιβλιογραφία, αρκετές είναι οι μελέτες οι οποίες επικεντρώνονται στις απόψεις γονέων σχετικά με τον τομέα της επικοινωνίας αλλά και σε διάφορους άλλους τομείς,^{12,27,49} όπως για παράδειγμα την κοινωνικότητα, την αντίληψη και τα στάδια τυπικής ανάπτυξης.

Πιο συγκεκριμένα, στη Σουηδία σε μελέτη με 125 άτομα με σύνδρομο Rett, που είχε ως σκοπό την περιγραφή της πρώιμης ανάπτυξης αντλώντας πληροφορίες από τους γονείς, προέκυψε το συμπέρασμα ότι η πλειοψηφία (65%) μπορούσε να επικοινωνεί και να εκφράζει τις επιθυμίες της, το 23% δεν μπορούσε καθόλου και το υπόλοιπο 12% δεν ήταν σε θέση να αποφασίσει.¹² Σχετικά με την κινητικότητα, ανέφεραν ότι το 73% έμαθε να περπατά, το 20% σταμάτησε να περπατά και το 2% επανεκπαιδεύτηκε. Σε σχέση με τη σίτιση, φάνηκε ότι το 69% των ατόμων έμαθε να τρέφεται ανεξάρτητα, το 57% απώλεσε την εν λόγω ικανότητα, το 7% επανεκπαιδεύτηκε στη συγκεκριμένη ικανότητα και το 5% έμαθε να τρέφεται μετά το στάδιο της παλινδρόμησης. Επίσης, σύμφωνα με τους γονείς, το 74% ανέπτυξε σκολίωση και στο 83% αναφέρθηκαν άλλες παραμορφώσεις, από τις οποίες η πλέον κοινή ήταν οι παραμορφώσεις στα πόδια.

Στοχεύοντας στη συγκέντρωση πληροφοριών σχετικά με τις επικοινωνιακές ικανότητες και τη γλωσσική ανάπτυξη ατόμων με σύνδρομο Rett, καταγράφεται στη βιβλιογραφία ότι διεξήχθησαν έρευνες με πραγματοποίηση συνεντεύξεων σε 42 οικογένειες.^{27,35} Από τις ερωτηθείσες οικογένειες, οι 32 ανέφεραν ότι τα κορίτσια κατανοούσαν κάποιες λέξεις και απλές προτάσεις, ενώ 10 οικογένειες θεωρούσαν ότι οι κόρες τους δεν έδειχναν κάποια γλωσσική κατανόηση. Σύμφωνα με τις απόψεις γονέων και φροντιστών 125 παιδιών, 84 από τα άτομα χρησιμοποιούσαν μία ή περισσότερες λέξεις πριν από την παλινδρόμηση,³⁸ η εκφραστική επικοινωνία ήταν περιορισμένη και ο πλέον συνήθης τρόπος έκφρασης των επιθυμιών τους ήταν με μη λεκτική επικοινωνία (το 50% περιελάμβανε βλεμματική επαφή, επίδειξη και διάφορες χειρονομίες). Στα αποτελέσματα σημειώθηκε και η ύπαρξη επικοινωνιακής συμπεριφοράς κατά τη διάρκεια των κοινωνικών δραστηριοτήτων. Αναφερόμενοι στη χρήση επικοινωνιακών βοηθημάτων, 40 γονείς και φροντιστές υποστήριξαν ότι τα παιδιά με σύνδρομο Rett τα οποία έρχονταν σε επαφή χρησιμοποιούσαν επικοινωνιακά βοή-

θήματα και μάλιστα ορισμένα από αυτά χρησιμοποιούσαν περισσότερα από ένα επικοινωνιακά βοηθήματα.^{27,35}

Στον τομέα της επικοινωνίας, σε αξιολόγηση 28 ατόμων χρησιμοποιώντας την κλίμακα "Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS)", οι ατομικές βαθμολογίες εκδήλωσης επικοινωνιακών δεξιοτήτων κυμαίνονταν από 1–16 μήνες, με μέσο όρο 11 μήνες.⁴⁰ Σύμφωνα με αναφορές των γονέων, τα κορίτσια ήταν προσεκτικά όταν τους μιλούσε κάποιος και έδειχναν να κατανοούν κάποια βασικά σημεία. Σε παρόμοιες μελέτες, όπου διεξήχθησαν συνεντεύξεις σε 42 οικογένειες με κόρες που έπασχαν από σύνδρομο Rett, αναφέρθηκε ότι 21 οικογένειες κατέδειξαν πως τα κορίτσια χρησιμοποιούσαν την προσήλωσή τους για να μεταφέρουν κάποιο επικοινωνιακό μήνυμα.^{27,35}

Αντίστοιχα, σε μελέτη για την καθημερινή επικοινωνία και τους παράγοντες που λειτουργούν ως τροχοπέδη για επιτυχή επικοινωνία, προέκυψε μέσα από συνεντεύξεις γονέων ότι οι 16 συμμετέχουσες ήταν σε θέση να επικοινωνήσουν μερικώς, ανεξάρτητα από την έλλειψη λόγου και τα κινητικά τους προβλήματα.⁴⁹ Διαφάνηκε ακόμη ότι μπορούσαν να εκφράσουν κάποιες επιθυμίες τους μέσα από διάφορες μεθόδους, όπως για παράδειγμα μέσα από την άρθρωση ορισμένων φθόγγων, τις κινήσεις του σώματος και τη βλεμματική επαφή. Τα αποτελέσματα της μελέτης έδειξαν επίσης ότι τα περισσότερα κορίτσια είχαν τη δυνατότητα να εκφράσουν τα συναισθήματα της ευχαρίστησης και της δυσφορίας.⁴⁹

Συνοψίζοντας, αναφορικά με τον τρόπο που επικοινωνούν τα παιδιά με σύνδρομο Rett, οι απόψεις των γονέων φαίνεται ότι ποικίλλουν. Σημαντικό ρόλο στις περισσότερες έρευνες κατέχει η προσήλωση του βλέμματος και η έκφραση του προσώπου. Επιπρόσθετα, η έκφραση βασικών αναγκών φαίνεται ότι αποτελεί κινητήρια δύναμη στην επικοινωνία.

6. ΔΙΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

Η παρέμβαση είναι εξατομικευμένη ανάλογα με την κλινική εικόνα και τις ανάγκες των ατόμων. Εστιάζεται στη διατήρηση και στη μεγιστοποίηση των υπάρχουσών ικανοτήτων μέσω πολύπλευρης προσέγγισης από ομάδα επιστημόνων. Η δημιουργία κατάλληλου εκπαιδευτικού προγράμματος, καθώς και η ψυχολογική και η κοινωνική υποστήριξη της οικογένειας αποτελούν αναπόσπαστο μέρος της παρέμβασης.⁸

Πολλά από τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου αντιμετωπίζονται με φαρμακευτική αγωγή, όπως για παράδειγμα τα προβλήματα δυσκοιλιότητας, γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης και τα καρδιακά προβλήματα.⁵⁰ Στα άτομα που παρουσιάζουν επιληπτική δραστηριότητα, η αγωγή μπορεί

να περιλαμβάνει και αντισπασμωδικά φάρμακα.⁵⁰ Επίσης, για τα άτομα με επεισοδιακή υπέρπνοια χορηγείται μαγνήσιο,^{51,52} ενώ η μελατονίνη χορηγείται σε περιπτώσεις κατά τις οποίες το άτομο παρουσιάζει διαταραχές στον ύπνο.^{52,53}

Αρκετές είναι οι περιπτώσεις των ατόμων που απαιτείται να χειρουργηθούν, όπως για παράδειγμα άτομα με έντονη σκολίωση, έντονη καμπυλότητα και καρδιακά προβλήματα.⁵⁰ Η φαρμακευτική αγωγή ή η χειρουργική επέμβαση συμβάλλουν σημαντικά στην αντιμετώπιση των σοβαρών συμπτωμάτων που πιθανόν να παρουσιάζει ένα άτομο με σύνδρομο Rett. Εν τούτοις, οι θεραπείες αποκατάστασης έχουν κύριο ρόλο στη βελτίωση της ποιότητας ζωής.

Η αποκατάσταση στοχεύει γενικά στην επιβράδυνση της απώλειας των ικανοτήτων, στη βελτίωση ή στη διατήρηση της κίνησης και στην επίτευξη επικοινωνίας και κοινωνικής επαφής.^{27,35} Οι μέθοδοι παρέμβασης που παρέχονται περιλαμβάνουν συνήθως φυσικοθεραπεία, ιπποθεραπεία, εργοθεραπεία, υδροθεραπεία, λογοθεραπεία, μουσικοθεραπεία κ.ά.

Η φυσικοθεραπεία μπορεί να διαδραματίσει σημαντικό ρόλο στη διά βίου βελτίωση της ζωής των ατόμων με σύνδρομο Rett. Η φυσικοθεραπεία καλείται να μειώσει την απραξία, την αταξία και τον μυϊκό πόνο, καθώς και να κινητοποιήσει τα άτομα να χρησιμοποιούν τα χέρια, ώστε να διευκολυνθούν στη βάδιση. Επί πλέον, συμβάλλει στη βελτίωση της ισορροπίας, στον συντονισμό και στη σωματική συνειδητοποίηση, επηρεάζει τη σκολίωση, ενώ επίσης διατηρεί και βελτιώνει την κινητικότητα.^{10,20} Τα ευεργετικά αποτελέσματα της φυσικοθεραπείας έχουν δείχθει σε διάφορες περιπτώσεις ατόμων με σύνδρομο Rett με ποικίλες κινητικές δυσκολίες.⁵⁴

Αντίστοιχα, μέσα από την ιπποθεραπεία οι ασθενείς μπορούν να ελαττώσουν την κινητική τους αβεβαιότητα και να βελτιώσουν τη στάση του σώματος, τον συντονισμό και την ισορροπία τους. Η πορεία οδηγεί σε διόρθωση των στερεότυπων θέσεων και κινήσεων των χεριών, αφού πρέπει να χρησιμοποιούν τα χέρια τους με λογικό τρόπο, για να εξασφαλίσουν την ισορροπία τους στη ράχη του αλόγου. Η ιπποθεραπεία συμβάλλει ακόμη στη χαλάρωση, στη βελτίωση της παρατηρητικότητας, ενώ παρέχει συγχρόνως ηθική ικανοποίηση υλοποίησης έργου.⁶

Παράλληλα, ο στόχος της εργοθεραπείας για τα άτομα με σύνδρομο Rett είναι να συμβάλλει ώστε αυτά να γίνουν περισσότερο ενεργητικά και να χρησιμοποιούν τα χέρια τους λειτουργικά, ελατώνοντας τις επαναλαμβανόμενες και στερεοτυπικές κινήσεις. Επίσης, μειώνει την απτική αμυντικότητα, κτίζοντας την ανεκτικότητα στα ερεθίσματα αφής. Η εργοθεραπεία είναι σημαντική στην υποβοήθηση των ατόμων να εξασκηθούν σε καθημερινές δραστηριό-

τητες, όπως είναι η σίτιση, η ένδυση κ.λπ.^{10,20} Επιπρόσθετα, συμβάλλει στην απόκτηση σωματογνωσίας καθώς και τοποθέτησης στον χώρο προσφέροντας ευκαιρίες για προσανατολισμό και εξοικείωση με το περιβάλλον.⁵⁵

Από την άλλη πλευρά, η υδροθεραπεία είναι ευεργετική και πολύ ψυχαγωγική για τα άτομα με σύνδρομο Rett. Το κολύμπι σε χλιαρό νερό βοηθά στη μετάβαση από κατάσταση υψηλής υπερδιέγερσης σε κατάσταση χαλάρωσης και βελτιώνει την κυκλοφορία του αίματος. Επί πλέον, η άνωση του νερού απαλλάσσει από το βάρος του σώματος και βοηθά στην εκτέλεση σημαντικών ασκήσεων με περισσότερη ευκολία.⁵⁵ Συμβάλλει στη βελτίωση της ισορροπίας και στον έλεγχο του κορμού, βοηθώντας τα άτομα να κάθονται σωστά, χωρίς να προκαλούν επιπρόσθετα προβλήματα στο μυοσκελετικό τους σύστημα. Σημαντικές αλλαγές μέσα από την υδροθεραπεία παρατηρούνται και στην επικοινωνία με το εξωτερικό περιβάλλον. Όταν εξελιχθεί η θεραπεία, τα άτομα έχουν καλύτερη αντίληψη, ανταποκρίνονται σε ερεθίσματα του εξωτερικού περιβάλλοντος και έχουν καλύτερη βλεμματική επαφή.^{50,56}

Σ' ό,τι αφορά στη λογοθεραπεία, απώτερος στόχος είναι η ανάπτυξη επικοινωνιακών δεξιοτήτων. Η ολική απώλεια ομιλίας είναι συχνό χαρακτηριστικό, ενώ στις συγκεκριμένες περιπτώσεις χρησιμοποιούνται εικόνες, γραφικά σύμβολα, νοήματα ή εναλλακτική επαυξητική επικοινωνία ως μέσα επικοινωνίας. Δυσάρεστες αντιδράσεις μπορεί να αποφευχθούν όταν αναπτυχθούν κατάλληλοι τρόποι επικοινωνίας, ώστε τα άτομα να είναι σε θέση να εκφραστούν. Είναι σημαντικό, το άτομο να αντιληφθεί ότι μπορεί να επηρεάσει το περιβάλλον του και να ενδυναμώσει την ικανότητα έκφρασης.⁵⁵

Αφ' ετέρου, η μουσικοθεραπεία ενδέχεται να αποτελέσει κανάλι επικοινωνίας, καθώς προσφέρει τρόπους για ανάπτυξη της επικοινωνίας και προώθηση της μάθησης. Η μουσική αποτελεί επίσης ισχυρή κινητήρια δύναμη για δραστηριοποίηση.⁵⁷ Τα άτομα με σύνδρομο Rett είναι ευαίσθητα στη μουσική, έχουν καλή αντίδραση στους ήχους και γενικά απολαμβάνουν την ποιότητα των ήχων.³

7. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Παρ' όλο που τα τελευταία έτη, σε διεθνές επίπεδο, το σύνδρομο Rett έχει μελετηθεί αρκετά, εντοπίζονται ερευνητικά κενά σε διαγνωστικό, κλινικό και θεραπευτικό επίπεδο, που επηρεάζουν την εξελικτική πορεία των ατόμων. Η συνέχιση της έρευνας αλλά και η εκπόνηση μεγαλύτερων κλινικών δοκιμών θα συμβάλλουν στην επιβεβαίωση, στην εξακρίβωση και στην ενίσχυση της υφιστάμενης βιβλιογραφίας.

Σημαντικό εύρημα που προέκυψε από την ανασκόπηση ήταν η ελλιπής και περιορισμένη ύπαρξη πληροφοριών σε εθνικό επίπεδο, καθιστώντας άμεση την ανάγκη εκπόνησης ερευνών. Η περαιτέρω πυροδότηση της έρευνας, καθώς

και η εστίαση σε εξειδικευμένους τομείς, ενδεχομένως να συμβάλλουν στην έγκαιρη και αποτελεσματικότερη παρέμβαση.

ABSTRACT

Rett syndrome: Clinical recognition, communication skills and therapeutic intervention

L. VONIATI,¹ I. CHARALAMBOUS²

¹Speech and Language Therapy Program, Department of Health Sciences, European University Cyprus, Nicosia,

²Speech, Language and Hearing Clinic, Department of Health Sciences, European University Cyprus, Nicosia, Cyprus

Archives of Hellenic Medicine 2018, 35(2):188–197

Rett syndrome is a rare, severe neurological disorder that affects mostly girls. It usually presents in the first two years of life and is a lifelong condition. The initial development of the individual appears normal, but the symptoms can be of sudden onset or may develop and worsen very slowly. Rett syndrome symptoms include slowed growth, problems with muscles and coordination, problems with movement, trouble with breathing and communication disorders. Although currently there is no cure for Rett syndrome, certain forms of treatment can improve symptoms, including medical care and medication, physiotherapy, speech therapy, occupational therapy, music therapy, supportive services and other forms of intervention. The treatment usually needs to be continued for the entire life of people with Rett syndrome, and they tend to develop their abilities according to their own individual resources.

Key words: Clinical recognition, Diagnosis, Rett syndrome, Therapeutic intervention

Βιβλιογραφία

- RETT SYNDROME EUROPE. Available at: <http://www.rettsyndrome.eu/>
- RETT A. On an unusual brain atrophy syndrome in hyperammonemia in childhood. *Wien Med Wochenschr* 1966, 116:723–726
- RETTSYNDROME.ORG. What is Rett syndrome? Available at: <https://www.rettsyndrome.org/about-rett-syndrome/what-is-Rettsyndrome>
- ΠΑΠΑΖΟΓΛΟΥ Θ, ΨΩΝΗ Σ, ΦΡΥΣΙΡΑ Ε, ΞΑΪΔΑΡΑ Α, ΚΑΝΑΒΑΚΗΣ Ε, ΓΙΟΥΡΟΥΚΟΣ Σ. Σύνδρομο Rett, περιγραφή περίπτωσης. *Δελτ Α΄ Παιδιατρ Κλιν Πανεπ Αθηνών* 2007, 54:266–273
- ARCHER H, EVANS J, LEONARD H, COLVIN L, RAVINE D, CHRISTODOULOU J ET AL. Correlation between clinical severity in patients with Rett syndrome with a p.R168X or p.T158M MECP2 mutation, and the direction and degree of skewing of X-chromosome inactivation. *J Med Genet* 2007, 44:148–152
- ΓΕΩΡΓΑΚΟΠΟΥΛΟΣ ΠΑ. Το σύνδρομο Rett. *Θέματα Μαιευτικής-Γυναικολογίας* 2008, 2:138–142
- RETT SYNDROME ASSOCIATION OF AUSTRALIA. About RSAA. Available at: <http://www.rettaustralia.com/about-rsaa/>
- ΨΩΝΗ-ΣΟΛΔΑΤΟΥ ΣΓ. Κλινική και μοριακή ανάλυση του γονιδίου MECP2 του συνδρόμου Rett σε παιδιά με νοητική υστέρηση στον ελληνικό πληθυσμό. Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα, 2012. Διαθέσιμο στο: <http://hdl.handle.net/10442/hedi/29625>
- NEUL JL, KAUFMANN WE, GLAZE DG, CHRISTODOULOU J, CLARKE AJ, BAHU-BIUSSON N ET AL. Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature. *Ann Neurol* 2010, 68:944–950
- HUNTER K. *The Rett syndrome handbook*. IRSA, Clinton, MA, 2007
- AMIR RE, VAN DEN VEYVER IB, WAN M, TRAN CQ, FRANCKE U, ZOGHBI HY. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nat Genet* 1999, 23:185–188
- LARSSON G, LINDSTRÖM B, WITT-ENGERSTRÖM IW. Rett syndrome from a family perspective: The Swedish Rett Center Survey. *Brain Dev* 2005, 27(Suppl 1):S14–S19
- HAGBERG B, WITT-ENGERSTRÖM IW. Rett syndrome: A suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. *Am J Med Genet Suppl* 1986, 1:47–59
- ARMSTRONG DD. Neuropathology of Rett syndrome. *J Child Neurol* 2005, 20:747–753
- MAYO CLINIC. Rett syndrome: Diseases and conditions. Available at: <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/rett-syndrome/basics/prevention/con-20028086>
- ZAPPELLA M, MELONI I, LONGO I, HAYEK G, RENIERI A. Preserved speech variants of the Rett syndrome: Molecular and clinical analysis. *Am J Med Genet* 2001, 104:14–22
- LINDBERG B. *Understanding Rett syndrome: A practical guide for parents, teachers, and therapists*. Hogrefe & Huber Pub, Göttingen, 2006
- LINDBERG B. *Capire la sindrome di Rett: Una guida per genitori, educatori e terapisti*. Edizioni del Cerro, Tirrenia, Pisa, 2000
- FABIO RA, ANTONIETTI A, CASTELLI I, MARCHETTI A. Attention and communication in Rett syndrome. *Res Autism Spectr Disord* 2009, 3:329–335
- LEWIS J, WILSON D. *Pathways to learning in Rett syndrome*. Da-

- vid Fulton Publishers, London, 1998
21. DOWNS JA, BEBBINGTON A, JACOBY P, MSALL ME, McLLROY O, FYFE S ET AL. Gross motor profile in Rett syndrome as determined by video analysis. *Neuropediatrics* 2008, 39:205–210
 22. CROSSMAN AR, NEARY D. *Νευροανατομία*. Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου, Αθήνα, 2003
 23. MOUNT RH, HASTINGS RP, REILLY S, CASS H, CHARMAN T. Behavioural and emotional features in Rett syndrome. *Disabil Rehabil* 2001, 23:129–138
 24. MOUNT RH, CHARMAN T, HASTINGS RP, REILLY S, CASS H. The Rett Syndrome Behaviour Questionnaire (RSBQ): Refining the behavioural phenotype of Rett syndrome. *J Child Psychol Psychiatry* 2002, 43:1099–1110
 25. BUDDEN S, MEEK M, HENIGHAN C. Communication and oral-motor function in Rett syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1990, 32:51–55
 26. COLEMAN M, BRUBAKER J, HUNTER K, SMITH G. Rett syndrome: A survey of North American patients. *J Ment Defic Res* 1988, 32:117–124
 27. SIGAFOOS J, WOODYATT G, KEEN D, TAIT K, TUCKER M, ROBERTS-PENNELL D ET AL. Identifying potential communicative acts in children with developmental and physical disabilities. *Commun Disord Q* 2000, 21:7–86
 28. HAGBERG B. Rett syndrome: Clinical peculiarities and biological mysteries. *Acta Paediatr* 1995, 84:971–976
 29. BARTOLOTTA TE, ZIPP GP, SIMPKINS SD, GLAZEWSKI B. Communication skills in girls with Rett syndrome. *Focus Autism Other Dev Disabil* 2011, 26:15–24
 30. DIDDEN R, KORZILIUS H, SMEETS E, GREEN VA, LANG R, LANCIONI GE ET AL. Communication in individuals with Rett syndrome: An assessment of forms and functions. *J Dev Phys Disabil* 2010, 22:105–118
 31. TAMS-LITTLE S, HOLDGRAFER G. Early communication development in children with Rett syndrome. *Brain Dev* 1996, 18:376–378
 32. OLSSON B, RETT A. Behavioral observations concerning differential diagnosis between the Rett syndrome and autism. *Brain Dev* 1985, 7:281–289
 33. PERRY A, SARLO-McGARVEY N, HADDAD C. Brief report: Cognitive and adaptive functioning in 28 girls with Rett syndrome. *J Autism Dev Disord* 1991, 21:551–556
 34. HAGBERG B, RASMUSSEN P. “Forme fruste” of Rett syndrome – a case report. *Am J Med Genet Suppl* 1986, 1:175–181
 35. UCHINO J, SUZUKI M, HOSHINO K, NOMURA Y, SEGAWA M. Development of language in Rett syndrome. *Brain Dev* 2001, 23(Suppl 1):S233–S235
 36. LAVÅS J, SLOTTA A, JOCHYM-NYGREN M, VAN DOORN J, WITT-ENGERSTRÖM IW. Communication and eating proficiency in 125 females with Rett syndrome: The Swedish Rett Center Survey. *Disabil Rehabil* 2006, 28:1267–1279
 37. DAHLGREN-SANDBERG A, EHLERS S, HAGBERG B, GILLBERG C. The Rett syndrome complex: Communicative functions in relation to developmental level and autistic features. *Autism* 2000, 4:249–267
 38. GARBER N, VEYDT N. Rett syndrome: A longitudinal developmental case report. *J Commun Disord* 1990, 23:61–75
 39. WOODYATT G, OZANNE A. Communication abilities and Rett syndrome. *J Autism Dev Disord* 1992, 22:155–173
 40. WOODYATT G, OZANNE A. Intentionality and communication in four children with Rett syndrome. *J Intellect Dev Disabil* 1994, 19:173–183
 41. VON TETZCHNER S, JACOBSEN KH, SMITH L, SKJELDAL OH, HEIBERG A, FAGAN JF. Vision, cognition and developmental characteristics of girls and women with Rett syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1996, 38:212–225
 42. CASS H, REILLY S, OWEN L, WISBEACH A, WEEKES L, SLONIMS V ET AL. Findings from a multidisciplinary clinical case series of females with Rett syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2003, 45:325–337
 43. HETZRONI OE, RUBIN C. Identifying patterns of communicative behaviors in girls with Rett syndrome. *Augment Altern Commun* 2006, 22:48–61
 44. DIDDEN R, KORZILIUS H, SMEETS E, GREEN VA, LANG R, LANCIONI GE ET AL. Communication in individuals with Rett syndrome: An assessment of forms and functions. *J Dev Phys Disabil* 2010, 22:105–118
 45. BEBBINGTON A, ANDERSON A, RAVINE D, FYFE S, PINEDA M, DE KLERK N ET AL. Investigating genotype-phenotype relationships in Rett syndrome using an international data set. *Neurology* 2008, 70:868–875
 46. VIGNOLI A, FABIO RA, LA BRIOLA F, GIANNATIEMPO S, ANTONIETTI A, MAGGIOLINI S ET AL. Correlations between neurophysiological, behavioral, and cognitive function in Rett syndrome. *Epilepsy Behav* 2010, 17:489–496
 47. FABIO RA, GIANNATIEMPO S, OLIVA P, MURDACA AM. The increase of attention in Rett syndrome: A pre-test/post-test research design. *J Dev Phys Disabil* 2011, 23:99–111
 48. SCALAIS E, NUTTIN C, GALLUZZO A. Developmental dyspraxia. In: Bernard LM (ed) *Current management in child neurology*. BC Decker Inc, London, 2005:240–245
 49. URBANOWICZ A, LEONARD H, GIRDLER S, CICCONE N, DOWNS J. Parental perspectives on the communication abilities of their daughters with Rett syndrome. *Dev Neurorehabil* 2016, 19:17–25
 50. ΕΝΩΣΗ ΓΟΝΕΩΝ ΚΑΙ ΦΙΛΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT. Σύνδρομο Rett. Available at: <http://www.rettgreece.gr/web>
 51. EGGER J, HOFACKER N, SCHIEL W, HOLTHAUSEN H. Magnesium for hyperventilation in Rett’s syndrome. *Lancet* 1992, 340:621–622
 52. WEAVING LS, ELLAWAY CJ, GÉCZ J, CHRISTODOULOU J. Rett syndrome: Clinical review and genetic update. *J Med Genet* 2005, 42:1–7
 53. McARTHUR AJ, BUDDEN SS. Sleep dysfunction in Rett syndrome: A trial of exogenous melatonin treatment. *Dev Med Child Neurol* 1998, 40:186–192
 54. LARSSON G, WITT-ENGERSTRÖM IW. Gross motor ability in Rett syndrome – the power of expectation, motivation and planning. *Brain Dev* 2001, 23(Suppl 1):S77–S81
 55. ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ. Σύνδρομο Rett. Available at: http://www.moec.gov.cy/eidiki_ekpaidefsi/vivliografia/rett_syndrome_booklet.pdf
 56. BUMIN G, UYANIK M, YILMAZ I, KAYIHAN H, TOPÇU M. Hydrotherapy for Rett syndrome. *J Rehabil Med* 2003, 35:44–45
 57. ELEFANT C, WIGRAM T. Learning ability in children with Rett syndrome. *Brain Dev* 2005, 27(Suppl 1):S97–S101
- Corresponding author:
L. Voniati, 5 Giannou Kranidioti street, 2036 Strovolos, Nicosia, Cyprus
e-mail: L.Voniati@euc.ac.cy