

ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ
Ι Δ Ρ Υ Μ Α



ΠΕΛΟΠΟΝΝΗΣΟΥ

ΑΤΕΙ ΠΕΛΟΠΟΝΝΗΣΟΥ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

- Πτυχιακή Εργασία -

« Το σύνδρομο Rett: Δεδομένα από τη κλινική παρατήρηση της λογοθεραπευτικής παρέμβασης και προτάσεις. Οι περιπτώσεις της Ειριάννας και της Μαργαρίτας. »

Φοιτήτρια: Λιλή Ιωάννα Α.Μ.: 2009052

Επόπτης Καθηγητής : Μακρής Γεώργιος

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Ευχαριστίες.....	4
Περίληψη.....	5
Πρόλογος.....	6
1.Εισαγωγή.....	7
1.1. Ορισμός και έννοιες του Συνδρόμου Rett.....	8
1.2. Συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Rett.....	8
1.2.1. Το σύνδρομο Rett στα αγόρια.....	8
1.3. Περιγραφή του συνδρόμου.....	9
1.4. Ιστορικά στοιχεία του συνδρόμου.....	10
1.5. Αιτιολογία.....	10
1.5.1. Η φυσιολογική λειτουργία του MECP2 γονιδίου.....	12
1.5.2. Οι μεταλλάξεις του MECP2 γονιδίου.....	12
1.5.3. Μεταλλάξεις των γονιδίων CDKL5 και FOXP1	13
1.6. Διαφοροδιάγνωση.....	14
1.7. Διάγνωση.....	14
1.8. Τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου.....	14
1.9. Η εξέλιξη του συνδρόμου.....	16
1.9.1. Το προσδόκιμο ζωής	17
1.10. Άτυπες μορφές του συνδρόμου.....	18
1.11. Θεραπευτικές προτάσεις.....	18
1.11.1. Βασικές θεραπείες σε παιδιά με σύνδρομο Rett	18
1.11.2. Η μουσική ως μέσο θεραπείας σε παιδιά με σύνδρομο Rett.....	20
1.12. Η επικοινωνία, η μάθηση και η ομιλία σε παιδιά με σύνδρομο Rett.....	21
1.13. Συνέπειες και επιπλοκές του συνδρόμου Rett	22

1.14. Η προσφορά του Πανεπιστημίου Αθηνών στη μελέτη του συνδρόμου Rett.....	23
1.15. Ένωση γονέων και φίλων ατόμων με σύνδρομο Rett - « Άγγελοι Γής »..	23
2. Μελέτη περιπτώσεων.....	25
2.1. Πληροφορίες ιστορικών.....	26
2.1.1. Ιστορικό Μαργαρίτας.....	26
2.1.2. Ιστορικό Ειριάννας.....	35
2.2. Χαρακτηριστικά στοιχεία των δύο περιστατικών.....	37
2.2.1. Τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα της περίπτωσης της Μ.	37
2.2.2. Τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα της περίπτωσης της Ει.	38
2.3. Προσωπική παρατήρηση.....	39
2.3.1. Η περίπτωση της Μ.	39
2.3.2. Η περίπτωση της Ει.	40
2.4. Θεραπευτικό πρόγραμμα.....	40
2.4.1. Το θεραπευτικό πρόγραμμα της Μ.	40
2.4.2. Το θεραπευτικό πρόγραμμα της Ει.	42
2.5. Μελλοντικές προτάσεις.....	43
2.5.1. Μελλοντικές προτάσεις για την περίπτωση της Μ.	43
2.5.2. Μελλοντικές προτάσεις για την περίπτωση της Ει.	44
Επίλογος – Συμπεράσματα	45
Συμπέρασμα.....	46
Βιβλιογραφία.....	47

Ευχαριστίες

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά τον κ. Μακρή Γεώργιο για την εμπιστοσύνη που μου έδειξε και την υπομονή που έκανε κατά τη διάρκεια της υλοποίησης αυτής της πτυχιακής εργασίας. Η βοήθεια του ήταν πολύτιμη καθώς και η καθοδήγηση του σε διάφορα θέματα σχετικά με τη συγγραφή της.

Επιπλέον, θα ήθελα να απευθύνω τις ευχαριστίες μου στους γονείς μου και σε όλη την οικογένεια μου, οι οποίοι στήριξαν τις σπουδές μου, φροντίζοντας για την καλύτερη δυνατή μόρφωση μου.

Τέλος, θα ήθελα να επισημάνω ότι μετά την υλοποίηση αυτής της πτυχιακής η μεταγενέστερη επαφή μου με παρόμοιο θέμα θα είναι πιο προσεγμένη και θα είμαι σε θέση να αντιμετωπίσω με μεγαλύτερη ευκολία παρόμοια περιστατικά. Επίσης, θα ήθελα να αναφέρω ότι όλη η διαδικασία μέχρι την περάτωση της πτυχιακής ήταν μια ευχάριστη πορεία χωρίς κούραση.

Περίληψη

Η παραπάνω πτυχιακή εργασία πραγματεύεται το σύνδρομο Rett. Πρόκειται για μια περίπλοκη γενετική νευροαναπτυξιακή διαταραχή που εμφανίζεται στα κορίτσια (1 : 10000 γεννήσεις κοριτσιών). Επηρεάζει την επικοινωνία, τις κινήσεις του σώματος και γνωστικές λειτουργίες αυτών των παιδιών. Για τον λόγο αυτό, είναι σημαντική η λογοθεραπεία στα κορίτσια αυτά, ώστε να αναπτύξουν δεξιότητες επικοινωνίας. Η επιστήμη της λογοθεραπείας βοηθάει τα άτομα με το σύνδρομο αυτό, που έχουν έντονη επιθυμία να επικοινωνήσουν, ώστε να αποκτήσουν έναν τρόπο επικοινωνίας.

Τα κορίτσια με σύνδρομο Rett αρχικά έχουν φυσιολογική ανάπτυξη και εξέλιξη, όμως γύρω στο πρώτο έτος της ζωής τους εμφανίζουν τα πρώτα συμπτώματα του συνδρόμου και περίπου στα δύο έτη γίνεται η διάγνωση του συνδρόμου. Παρόλα αυτά, δεν υπάρχει θεραπεία για το Rett ώστε να αντιμετωπιστεί εντελώς, ωστόσο είναι απαραίτητος και χρήσιμος ο συνδυασμός μερικών θεραπειών όπως, λογοθεραπεία, φυσικοθεραπεία και εργοθεραπεία, για την αντιμετώπιση κάποιων από τα προβλήματα.

Τα δύο περιστατικά που μελετάμε σε αυτήν την εργασία έχουν παρόμοια ηλικία και εμφανίζουν ορισμένα από τα βασικά κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Πιο συγκεκριμένα, τα δύο κορίτσια εμφανίζουν την στερεότυπη κίνηση στα χέρια, τις "πλύσεις", προβλήματα στην βάδιση καθώς και ανωμαλίες στην αναπνοή. Λόγω της απουσίας της ομιλίας, τα δύο κορίτσια έχουν αναπτύξει έναν άλλον εναλλακτικό τρόπο επικοινωνίας.

Πρόλογος

Η συγκεκριμένη εργασία μας πληροφορεί και μας ενημερώνει σχετικά με ένα σπάνιο σύνδρομο, το σύνδρομο Rett. Αρχικά αναφέρονται κάποιες πληροφορίες για το σύνδρομο αυτό και στην συνέχεια μας δίνονται δύο περιπτώσεις παιδιών που έχουν το σύνδρομο αυτό. Αφού ενημερωθούμε σχετικά με το σύνδρομο Rett, στην συνέχεια παρουσιάζονται και αναλύονται οι δύο μελέτες περίπτωσης.

Ο λόγος που με κίνησε να ασχοληθώ με το θέμα αυτό ήταν ότι πρόκειται για μια σπάνια και ιδιαίτερα περίπλοκη γενετική νευροαναπτυξιακή διαταραχή που εμφανίζεται κυρίως μόνο στα κορίτσια. Έτσι, λοιπόν, στο πρώτο κεφάλαιο αυτού του συγγράμματος αποτυπώνονται ορισμοί και έννοιες του συνδρόμου Rett, η συχνότητα εμφάνισης του, περιγραφή του συνδρόμου και διάφορα ιστορικά στοιχεία, καθώς και η αιτιολογία του. Επιπλέον, περιγράφεται πως γίνεται η διάγνωση και η διαφοροδιάγνωση του συνδρόμου Rett, καθώς επίσης παρουσιάζονται τα κλινικά χαρακτηριστικά του και η εξέλιξή του. Τέλος, στο κεφάλαιο αυτό περιγράφεται το θεραπευτικό πρόγραμμα που παρακολουθούν τα παιδιά με σύνδρομο Rett και πιο συγκεκριμένα διατυπώνεται πως η λογοθεραπεία βοηθάει τα άτομα αυτά. Ωστόσο, γίνεται μία αναφορά στο Πανεπιστήμιο Αθηνών για την προσφορά του καθώς επίσης αναφέρεται και ο σύλλογος γονέων με παιδιά με σύνδρομο Rett.

Στο δεύτερο και τελευταίο κεφάλαιο περιγράφονται οι δύο περιπτώσεις μελέτης. Αφού παρουσιάζονται αναλυτικά τα ιστορικά των δύο κοριτσιών στην συνέχεια αποτυπώνονται τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα των δύο παιδιών καθώς και ανάλυση τους. Τέλος, διατυπώνεται αναλυτικά το θεραπευτικό πρόγραμμα που ακολουθεί η κάθε μία καθώς ακόμα προτείνω και ορισμένες μελλοντικές θεραπευτικές προτάσεις που θα μπορούσαν να ακολουθήσουν.

-Κεφάλαιο 1^ο-

Εισαγωγή

1.1. Ορισμός και έννοιες του Συνδρόμου Rett

Το Σύνδρομο Rett (RTT) αποτελεί μία περίπλοκη γενετική νευροαναπτυξιακή διαταραχή, φυλοσχετιζόμενη με τα θήλεα. Δεν πρόκειται για μία εκφυλιστική διαταραχή. Επηρεάζει την επικοινωνία και τις κινήσεις του σώματος, ενώ συνηθέστερα συνδέεται με βαριά νοητική υστέρηση και κινητική αναπηρία. Ακόμα, επηρεάζει τις γνωστικές, αισθητηριακές, συναισθηματικές κινητικές και αυτόνομες λειτουργίες του παιδιού. Συγκεκριμένα κάποιες από αυτές τις λειτουργίες μπορεί να είναι η μάθηση, η ομιλία, η αναγνώριση των αισθήσεων, η διάθεση, η κίνηση, η αναπνοή, η καρδιακή λειτουργία καθώς επίσης και η μάσηση, η κατάποση και η πέψη (<https://www.rettsyndrome.org/>, *What is Rett Syndrome?* : Rett Syndrome Association of Australia (RASSA).

1.2. Συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Rett

Το σύνδρομο Rett συνήθως παρουσιάζεται στα κορίτσια, ενώ τα αρσενικά έμβρυα με τη διαταραχή σπάνια επιζούν. Με επιπολασμό πλέον του 1:10.000 θήλεα (1:10.000 έως 1:15.000 θήλεα / Σημείωση: αυτό σημαίνει ότι το σύνδρομο εμφανίζεται σε 1 ανά 10.000 γεννήσεις κοριτσιών). Το σύνδρομο Rett οφείλεται σε μια μετάλλαξη του MECP2 γονιδίου του Χ χρωμοσώματος και για αυτό το λόγο είναι πιο συχνό στα κορίτσια από ότι στα αγόρια. Επηρεάζει εξίσου όλες τις φυλές και εμφανίζεται σποραδικά, αν και έχουν καταγραφεί και μερικές περιπτώσεις, όπου εμφανίζεται σε αδέλφια, μονοζυγωτικούς διδύμους και ξαδέλφια (<https://www.rettsyndrome.org/>, *What is Rett Syndrome?*, Rett Syndrome Association of Australia (RASSA).

1.2.1. Το σύνδρομο Rett στα αγόρια

Έχουν παρατηρηθεί και αγόρια με ανάλογο άτυπο σύνδρομο, αν και οι περιπτώσεις αυτές είναι πολύ σπάνιες. Τα αγόρια αυτά γενετικά παρουσιάζουν δύο τύπους, είτε καρυότυπο 47ΧΧΥ με μεταζυγωτική μετάλλαξη MECP2 που οδηγεί σε σωματικό μωσαϊσμό, είτε με καρυότυπο 46ΧΥ και την ίδια μετάλλαξη. Στην τελευταία περίπτωση αναπτύσσεται βαριά νεογνική εγκεφαλοπάθεια και τα νεογνά καταλήγουν πριν να φθάσουν το δεύτερο έτος (Philippart et al 1990, Amir et al, 1999).

Ένας πολύ μικρός αριθμός αγοριών μπορεί να εμφανίσει μια διαφορετική μετάλλαξη, που έχει ως αποτέλεσμα μια λιγότερη καταστροφική μορφή του συνδρόμου Rett. Παρόμοια με τα κορίτσια που έχουν το σύνδρομο Rett, έτσι και αυτά τα αγόρια πιθανότατα θα ζήσουν μέχρι την ενηλικίωσή τους (www.mayoclinic.org).

1.3. Περιγραφή του συνδρόμου

Το σύνδρομο Rett αποτελεί μια νευρολογική διαταραχή. Παρουσιάζεται κυρίως στα κορίτσια και είναι γενετικής φύσεως διαταραχή. Τα συμπτώματα της σπάνιας διαταραχής εμφανίζονται μετά από μια προφανώς κανονική ή σχεδόν κανονική ανάπτυξη έως τους έξι – οχτώ μήνες ζωής του παιδιού, οπότε και σημειώνεται μια επιβράδυνση ή στασιμότητα των δεξιοτήτων του παιδιού. Πρόκειται για μια περίοδο οπισθοδρόμησης όπου παρατηρείται στην διαταραχή αυτή και όπου το παιδί ξεκινά να χάνει τις επικοινωνιακές του δεξιότητες αλλά και την σκόπιμη χρήση των χεριών του. Στη συνέχεια, εμφανίζονται και κάποιες στερεότυπες κινήσεις στο παιδί, όπως το πλύσιμο στα χέρια και ορισμένες διαταραχές στο βάδισμα. Κάποια άλλα προβλήματα που εμφανίζονται στα παιδιά με το σύνδρομο Rett είναι η επιβράδυνση του ρυθμού ανάπτυξης του κεφαλιού, η εμφάνιση διάφορων επιληπτικών κρίσεων και η αποδιοργάνωση της ανάσας κυρίως όσο είναι ξύπνιο το παιδί. Τα πρώτα χρόνια της ζωής του παιδιού ίσως να υπάρξει και μια περίοδος απομόνωσης ή απόσυρσης κυρίως όταν είναι έντονα συναισθηματικά, να εκνευρίζεται εύκολα καθώς επίσης μπορεί να κλαίει απαρηγόρητα. Με την πάροδο του χρόνου τα κινητικά προβλήματα που έχουν εμφανιστεί μπορεί να αυξηθούν, αλλά η ευερεθιστικότητα μειώνεται και βελτιώνονται η οπτική επαφή και η επικοινωνία (<https://www.rettsyndrome.org/>, *What is Rett Syndrome?*, Rett Syndrome Association of Australia (RASSA).



Εικόνες 1., 2. Η κλινική εικόνα παιδιών με Rett (<https://www.rettsyndrome.org/>)

1.4. Ιστορικά στοιχεία του συνδρόμου

Ο πρώτος που περιέγραψε τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι ο αυστριακός ιατρός Dr. Andreas Rett το 1966, από τον οποίο πήρε και το όνομά αυτή η διαταραχή. Ο παιδίατρος Dr. Andreas Rett το 1954 παρατήρησε δύο κορίτσια που βρίσκονταν στην αίθουσα αναμονής του ιατρείου του και παρουσίαζαν τις ίδιες επαναλαμβανόμενες κινήσεις με τα χέρια τους. Στη συνέχεια σύγκρινε τα κλινικά και τα αναπτυξιακά του ιστορικά και ανακάλυψε ότι τα δύο παιδιά έμοιαζαν πάρα πολύ. Έπειτα, ο ιατρός Dr. Andreas Rett με την βοήθεια της νοσοκόμας του έμαθε ότι είχε άλλα έξι κορίτσια με τα ίδια συμπτώματα. Αφού συγκέντρωσε όλες αυτές τις όμοιες συμπεριφορές γύρισε ένα βίντεο από αυτά τα παιδιά, το οποίο ταξίδεψε σε όλη την Ευρώπη προκειμένου να βρεθούν και άλλα παιδιά με την ίδια συμπτωματολογία. Εν τω μεταξύ, ο Dr. Bengt Hagberg το 1960 συγκέντρωσε τα αρχεία από κοπέλες που είχαν τα συμπτώματα αυτά, ώστε να τα μελετήσει και να εξηγήσει το περιεργο αυτό φαινόμενο. Έπειτα, ο Dr. Rett δημοσίευσε τα ευρήματά του σε διάφορα ιατρικά περιοδικά στην Γερμανία. Στην συνέχεια, ο Dr. Rett περιέγραψε την διαταραχή αυτή και την δημοσίευσε στα αγγλικά το 1977 και έτσι το σύνδρομο Rett ήταν στο κέντρο του ενδιαφέροντος στις ιατρικές κοινότητες. Το 1983 δημοσιεύτηκε από τον Dr. Bengt Hagberg και τους συναδέλφους του στο αγγλικό περιοδικό *Annals of Neurology*, ένα άρθρο που έκανε γνωστές στο ευρύ κοινό λεπτομέρειες για την ασθένεια και έφτιαξε το προφίλ του συνδρόμου Rett, με αποτέλεσμα και άλλοι ερευνητές να ασχοληθούν και να πραγματοποιήσουν έρευνες πάνω στο σύνδρομο αυτό. Οι συγγραφείς τίμησαν τον πρωτοπόρο ερευνητή του συνδρόμου και προς τιμήν του ονομάζεται σύνδρομο Rett. Επιπλέον, μια ομάδα επιστημόνων από το Baylor University (Houston, TX) και Stanford University (Palo Alto, CA), προσπάθησαν να εντοπίσουν τις αιτίες του συνδρόμου. Το 1999 ο ερευνητής Ruthie Amir ανακάλυψε το παθολογικό γονίδιο MECP2 που βρίσκεται στη θέση q28 στο χρωμόσωμα X με περίπου 200 μεταλλάξεις ως τώρα. Πρόκειται για μία μετάλλαξη στο MECP2 γονίδιο του X χρωμοσώματος (μεθυλ-CpG-δεσμευτική πρωτεΐνη 2). Η μετάλλαξη αρκεί να υπάρχει στο ένα μόνο από τα X χρωμοσώματα και το τότε το σύνδρομο Rett είναι η κυρίαρχη διαταραχή. Επίσης, το γεγονός ότι βρίσκεται στο X χρωμόσωμα εξηγεί γιατί το σύνδρομο Rett είναι πιο συχνό στα κορίτσια (<https://www.rettsyndrome.org/>, *The History of Rett Syndrome*).

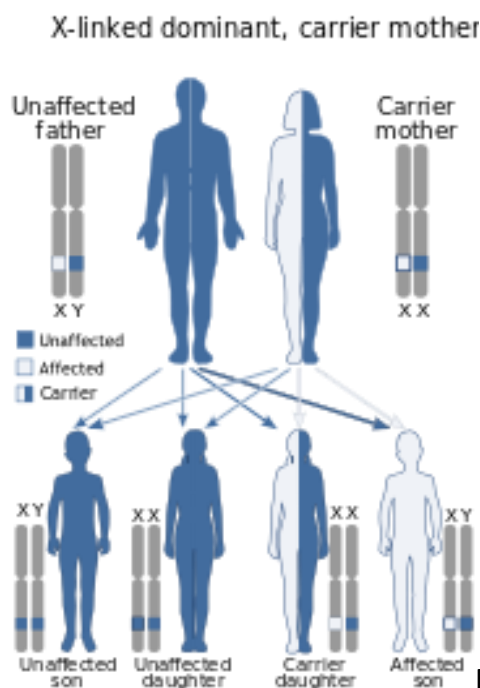
1.5. Αιτιολογία

Το σύνδρομο Rett είναι μία φυλοσύνδετη, αμιγώς γενετική νόσος. Σε αναλογία 80-90% των περιπτώσεων, η ανωμαλία εδράζεται στα μακρά σκέλη του X φυλετικού χρωμοσώματος που κληρονομεί το κορίτσι από τον πατέρα και

που καθορίζει το φύλο. Πρόκειται για μια επικρατούσα πρωτοεμφανιζόμενη μετάλλαξη. Συγκεκριμένα η μετάλλαξη αφορά στο γονίδιο MECP2 (Methyl – CpG- Binding Protein 2) που βρίσκεται στη χρωματοσωματική ζώνη Χq28. Το γονίδιο MECP2 είναι ένας παράγοντας μεταγραφής που συνδέεται εκλεκτικά με τα μαθυλιωμένα νησίδια CpG και καθορίζει τη μεταγραφή διαφόρων γονιδίων. Σε μία πιο πρώιμη μορφή της νόσου με σοβαρότερη πορεία, που χαρακτηρίζεται από εμφάνιση δύσκολα ελεγχόμενων επιληπτικών κρίσεων ήδη από τους τρεις πρώτους μήνες της ζωής, η γενετική μειονεξία αφορά στο γονίδιο CDKL5 (Cyclin- Dependent Kinase-Like 5) που βρίσκεται στην περιοχή Χp22 (Schanen et al, 2004).

Επιπλέον, η μετάλλαξη μπορεί να κληρονομηθεί από τους γονείς, που παρουσιάζουν σωματικό ή γονιδιακό μωσαϊκισμό. Η μητέρα που είναι φορέας μπορεί να έχει απενεργοποίηση του Χ χρωμοσώματος και έτσι εμφανίζεται ανεπηρέαστη ή ελάχιστα επηρεασμένη. Αν η μητέρα μιας μικρής ασθενούς βρεθεί να έχει μια MECP2 μετάλλαξη, ο κίνδυνος να μεταβιβάσει την μετάλλαξη στους απογόνους είναι 50%. Αν η μετάλλαξη δεν βρεθεί στους γονείς, ο κίνδυνος να μεταβιβάσει τη μετάλλαξη στους απογόνους είναι 50%. Αν η μετάλλαξη δεν βρεθεί στους γονείς, ο κίνδυνος μεταβίβασης είναι μηδαμινός.

Πάντως, η παρουσία μωσαϊκισμού στους γονείς δεν μπορεί να αποκλειστεί. Οπωσδήποτε η προγενετική συμβουλή και διάγνωση είναι απαραίτητη σε όλες τις κηύσεις που κάποιο μέλος της οικογένειας παρουσιάζει μετάλλαξη MECP2, ανεξάρτητα εάν έχει βρεθεί η μετάλλαξη στους γονείς ή όχι (Christodoulou, 2007).



Εικόνα 3. Μοτίβο κληρονομικότητας

(www.ninds.nih.gov)

Παρόλο που το σύνδρομο Rett είναι μια γενετική διαταραχή, το οποίο σημαίνει ότι προκαλείται από ένα προβληματικό γονίδιο ή γονίδια, ωστόσο είναι λιγότερο από το 5% κληρονομικό ή περνάει από γενιά σε γενιά. Συνήθως, η μετάλλαξη είναι πρωτοεμφανιζόμενη και έχει προκληθεί κατά την διάρκεια της αντιγραφής ή του διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων, κατά την διάρκεια του σχηματισμού του σπέρματος και πιο σπάνια του ωαρίου. Επομένως, το σύνδρομο Rett εμφανίζεται τυχαία παρά από κληρονομικούς παράγοντες (www.ninds.nih.gov).

1.5.1. Η φυσιολογική λειτουργία του MECP2 γονιδίου

Το επίσημο όνομα του γονιδίου είναι “ Methyl – CpG- Binding Protein 2 “ και το επίσημο σύμβολο είναι MECP2. Το γονίδιο MECP2 παρέχει οδηγίες για τον σχηματισμό της πρωτεΐνης MeCP2 που είναι βασική για την φυσιολογική λειτουργία του εγκεφάλου. Αυτή η πρωτεΐνη φαίνεται να είναι σημαντική για την λειτουργία των νευρικών κυττάρων στον εγκέφαλο και βρίσκεται σε υψηλές συγκεντρώσεις στα ώριμα νευρικά κύτταρα.

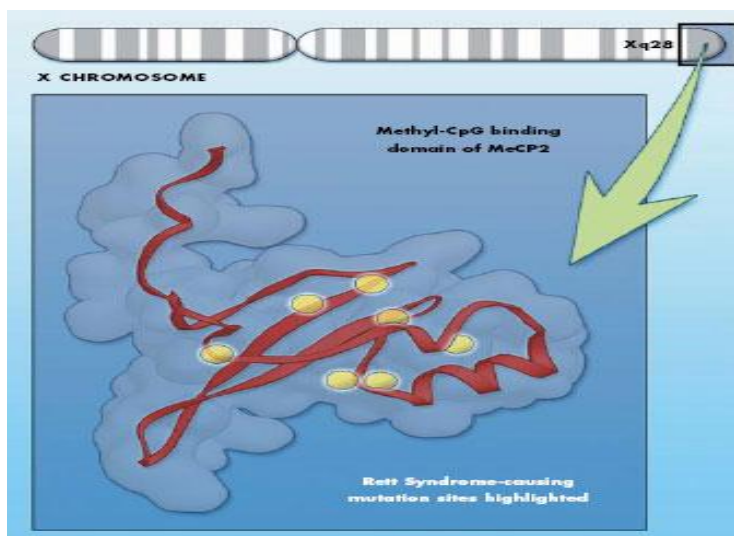
Έρευνες δείχνουν ότι η πρωτεΐνη MeCP2 παίζει ρόλο στην σύνδεση μεταξύ νευρικών κυττάρων και κατευνάζει άλλα γονίδια αποτρέποντάς τα από το να παράγουν πρωτεΐνες που δεν χρειάζονται. Παραμένει αβέβαιο ποια γονίδια στοχεύει η πρωτεΐνη, αλλά πιθανόν αυτά τα γονίδια να είναι σημαντικά για την φυσιολογική λειτουργία του εγκεφάλου, ιδιαιτέρως για την δημιουργία σύνδεσης μεταξύ των κυττάρων.

Ερευνητές πιστεύουν ότι η πρωτεΐνη MeCP2 εμπλέκεται στην επεξεργασία μορίων που λέγονται mRNA τα οποία χρησιμοποιούνται ως προσχέδιο στον σχηματισμό πρωτεϊνών. Με την αναδιάταξη αυτών των μορίων η πρωτεΐνη ελέγχει την παραγωγή διαφορών πρωτεϊνών, αυτή η διαδικασία είναι γνωστή σαν εναλλακτική σύνδεση. Αυτή η εναλλακτική σύνδεση είναι πολύ σημαντική στον εγκέφαλο για την φυσιολογική επικοινωνία μεταξύ νευρικών κυττάρων (James N. Parker, M.D. and Philip M. Parker, Ph.D. Editors).

1.5.2. Οι μεταλλάξεις του MECP2 γονιδίου

Περισσότερες από διακόσες μεταλλάξεις στο γονίδιο MECP2 έχουν βρεθεί σε κορίτσια με σύνδρομο Rett. Αυτές οι μεταλλάξεις περιλαμβάνουν αλλαγές στις βάσεις του DNA, εισαγωγές ή διαγραφές DNA σε ένα γονίδιο και αλλαγές που επηρεάζουν το πώς το γονίδιο μετατρέπεται σε πρωτεΐνη. Οι μεταλλάξεις αλλάζουν την δομή της πρωτεΐνης ή μειώνουν το ποσό πρωτεΐνης που

παράγεται. Σαν αποτέλεσμα τα κύτταρα δεν έχουν αρκετή MeCP2 πρωτεΐνη να δεσμεύσουν στο DNA και να κατασιγάσουν άλλα γονίδια. Τα γονίδια που φυσιολογικά ρυθμίζονται από αυτήν την πρωτεΐνη παραμένουν ενεργά και συνεχίζουν να φτιάχνουν πρωτεΐνες όταν δεν χρειάζονται. Οι μεταλλάξεις στο γονίδιο μπορεί επίσης να διαταράξουν την εναλλακτική σύνδεση των πρωτεϊνών που είναι κρίσιμη για την επικοινωνία με τα νευρικά κύτταρα. Παρόλο που αυτά τα ελαττώματα διαταράσσουν την φυσιολογική λειτουργία του εγκεφάλου παραμένει αβέβαιο πώς οι μεταλλάξεις οδηγούν στα συμπτώματα του συνδρόμου Rett (James N. Parker, M.D. and Philip M. Parker, 2005).



Εικόνα 4. Μετάλλαξη στο MECP2 γονίδιο του X χρωμοσώματος (μεθυλ-CpG-δεσμευτική πρωτεΐνη 2)

1.5.3. Μεταλλάξεις των γονιδίων CDKL5 και FOXP1

Οι επιστήμονες έχουν αναγνωρίσει μεταλλάξεις στα CDKL5 και FOXP1 γονίδια σε άτομα που έχουν άτυπα ή εγγενές το σύνδρομο Rett αλλά ακόμα ερευνούν αυτή την δυσλειτουργία.

Οι επιστήμονες με βάση την μέχρι τώρα έρευνα, πιστεύουν ότι αυτές οι περιπτώσεις μπορεί να προκαλούνται από μερική διαγραφή γονιδίων. Ακόμα, είναι πιθανόν να προκαλούνται και από μεταλλάξεις σε άλλα σημεία του MECP2 ή από επιπλέον γονίδια που δεν έχουν ακόμα αναγνωριστεί. Για αυτό το λόγο, συνεχίζουν να ψάχνουν για επιπλέον τέτοιες περιπτώσεις που θα μπορούσαν να βοηθήσουν στην συγκεκριμένη έρευνα (www.ninds.gov).

1.6. Διαφοροδιάγνωση

Τις περισσότερες φορές παιδιά με το σύνδρομο αυτό διαγνώζονται λάθος ως αυτισμό, εγκεφαλική παράλυση ή κάποια μη συγκεκριμένη αναπτυξιακή καθυστέρηση.

1.7. Διάγνωση

Η διαταραχή αυτή είναι αναγνωρίσιμη από την παιδική ηλικία. Το σύνδρομο Rett επιβεβαιώνεται με μία απλή εξέταση αίματος, αφού έτσι αναγνωρίζεται η μετάλλαξη του MECP2 γονιδίου. Ωστόσο, επειδή η μετάλλαξη αυτή στο συγκεκριμένο γονίδιο από μόνη της δεν είναι αρκετή για να διαγνωστεί το σύνδρομο Rett διότι η μετάλλαξη στο MECP2 γονιδίου εμφανίζεται και σε άλλες διαταραχές. Για την διάγνωση του συνδρόμου απαιτείται είτε η διάγνωση της μετάλλαξης με μοριακή διάγνωση, είτε η συμπλήρωση των διαγνωστικών κριτηρίων, με μία κλινική διάγνωση που βασίζεται σε σημάδια και συμπτώματα, τα οποία έχουν παρατηρηθεί στο παιδί. Επιπλέον, είναι δυνατόν να διαγνωστεί και με τους δύο τρόπους.

Γενικά υπάρχουν τέσσερις μέθοδοι διάγνωσης του συνδρόμου Rett. Αρχικά μπορεί να χορηγηθεί το Test WeeFIMC, Vineland Adaptive Behavior Scale, Rett Syndrome Behavior Questionnaire. Επίσης, υπάρχουν πίνακες ελέγχου που περιέχουν επαρκή και αναγκαία κριτήρια ταξινόμησης των διάφορων φαινοτύπων. Ακόμα, μέσω της παρατήρησης της συμπεριφοράς των παιδιών αυτών μέσα στο κοινωνικό τους περιβάλλον. Τέλος, μπορεί να πραγματοποιηθεί ταυτοποίηση της μετάλλαξης MECP2 γονιδίου, αλλά αυτή η μέθοδος δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως βάση για την διάγνωση (www.ncbi.nlm.nih.gov).

Το σύνδρομο Rett μπορεί να παρουσιαστεί με μία ευρεία κλίμακα αναπηρίας από ήπια έως βαριά. Η πορεία του συνδρόμου εξαρτάται από τον τύπο που εμφανίζει το κάθε παιδί. Έτσι εάν δύο κορίτσια της ίδιας ηλικίας με την ίδια μετάλλαξη του γονιδίου, μπορεί να εμφανίζουν κάποιες διαφορές (<https://www.rettsyndrome.org/>, *What is Rett Syndrome?*).

1.8. Τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου

Το πρώτο χαρακτηριστικό στοιχείο του συνδρόμου Rett είναι η εμφάνισή του στους πρώτους 6 – 18 μήνες της ζωής του παιδιού, μετά από ένα φυσιολογικό συνήθως τοκετό και αφού ήδη έχει εξελιχθεί η προβλεπόμενη ψυχοκινητική ανάπτυξη του παιδιού. Αρχικά οι ψυχοκινητικές λειτουργίες αναστέλλονται και στη συνέχεια υποστρέφουν. Άλλο κλινικό σύμπτωμα είναι η χαρακτηριστική στάση των

χεριών του παιδιού που τα «δένουν» σαν να είναι κλειδωμένα ή αλλιώς κάνουν κινήσεις γνωστές ως «πλύσης». Πιο συγκεκριμένα η Αυστριακή Εταιρεία ορίζει τα εξής κριτήρια για την διάγνωση του συνδρόμου Rett.

- Μετά από έναν συνήθως φυσιολογικό τοκετό και μια αρχικά φυσιολογική ανάπτυξη του παιδιού, ακολουθεί μεταξύ του 6^{ου} και του 18^{ου} μήνα της ζωής του παιδιού αναστολή των λειτουργιών του και στη συνέχεια χάνονται οι κατακτηθέντες ικανότητες.
- Η περίμετρος της κεφαλής κατά την γέννηση του είναι φυσιολογική. Η ανάπτυξη της επιβραδύνεται μεταξύ του 5^{ου} μήνα και του 4^{ου} έτους.
- Η ανάπτυξη της ομιλίας συνήθως επιβραδύνεται ή σε ορισμένα παιδιά αναστέλλεται. Συχνά η ομιλία ελλείπει τελείως.
- Τα παιδιά με σύνδρομο Rett εμφανίζουν στερεότυπες κινήσεις με τα χέρια, τις κινήσεις «πλύσεις» που πραγματοποιούνται στο ύψος του θώρακα του παιδιού ή στο ύψος του στόματος. Οι επαναλαμβανόμενες αυτές κινήσεις των χεριών συνοδεύονται με τις ρυθμικές κινήσεις του ανώτερου κορμιού.
- Επίσης, τα παιδιά αυτά εμφανίζουν πνευματική και μαθησιακή καθυστέρηση.
- Τα παιδιά αυτά εμφανίζουν αβεβαιότητα βάδισης με ανοικτά πόδια. Συχνά ελλείπει τελείως η ικανότητα βάδισης χωρίς βοήθεια.
- Υποψία διάγνωσης μέχρι ηλικία 2 – 5 ετών.

Ωστόσο, υπάρχουν και μια σειρά από συμπτώματα, τα οποία δεν βρίσκονται πάντα στα παιδιά με το σύνδρομο Rett, αλλά όταν υπάρχουν υποβοηθούν στην διάγνωση της διαταραχής. Αυτά τα δευτερεύοντα συμπτώματα είναι τα εξής:

- Ανωμαλίες στην αναπνοή, δύσπνοια, κράτημα της αναπνοής και κατάποση του αέρα.
- Ανωμαλίες του EEG, όπως επιβράδυνση της δραστηριότητας του οπίσθιου εγκεφάλου, μοντέλα επιληπτικής μορφής, μείωση του REM ύπνου (ονειρικής φάσης).
- Επιληπτικές κρίσεις (8 στους 10 ασθενείς), διαταραχές του ύπνου.
- Πλημμελής αιμάτωση των άκρων (κυανό έως ερυθρό χρώμα των κάτω άκρων και των πατουσών εξ' αιτίας της κακής κυκλοφορίας του αίματος).
- Τριγμός των δοντιών και δυσκολία στην κατάποση.
- Σκολίωση (καμπύλη του σπονδύλου).
- Επιβράδυνση της ανάπτυξης.
- Αυξημένος μυϊκός τόνος, υπέρτονια, κυρίως σε άτομα μεγαλύτερης ηλικίας (Π.Α. Γεωργακόπουλος, 2008.)



Εικόνες 5., 6. Η στερεότυπη κίνηση στα χέρια, γνωστή ως «πλύσεις» (<https://www.rettsyndrome.org/>)

1.9. Η εξέλιξη του συνδρόμου

Το σύνδρομο Rett εξελίσσεται σε τέσσερις φάσεις ή στάδια (Hagberg και Skjeldol, 1994)

Στάδιο 1. Φάση της επίσχεσης

Στο στάδιο αυτό επιβραδύνεται η κινητική εξέλιξη και μπορεί να φθάσει μέχρι την πλήρη αναστολή. Οι ήδη αποκτηθέντες γνώσεις, που είχαν φυσιολογικά εγκατασταθεί μέχρι τώρα, υποστρέφουν βαθμιαία. Με τον καιρό, η παρατηρητικότητα και η δραστηριότητα του παιδιού μειώνεται. Το παιδί δείχνει ελάχιστο ενδιαφέρον για τα παιχνίδια του και η οπτική ικανότητα παρουσιάζεται μειωμένη σε σύγκριση με τα συνομήλικα του. Η αύξηση της περιμέτρου της κεφαλής του συγκριτικά επιβραδύνεται. Η φάση αυτή διαρκεί μερικούς μήνες (Hagberg και Skjeldol, 1994).

Στάδιο 2. Φάση της υποστροφής

Το στάδιο αυτό αρχίζει μεταξύ του 1^{ου} και 2^{ου} έτους. Χαρακτηρίζεται από μια γενική καθυστέρηση της ανάπτυξης. Οι κατακτηθέντες ικανότητες, όπως η χρήση των χεριών και η ομιλία, χάνονται. Συγχρόνως εμφανίζονται οι χαρακτηριστικές στάσεις των χεριών, όπως κινήσεις πλύσης, στυψίματος και χειροκροτήματος. Η παλινδρόμηση αυτή μπορεί να είναι δραματικά αιφνίδια ή άλλοτε να εμφανίζεται βαθμιαία. Τα παιδιά με το σύνδρομο αυτό παρουσιάζονται κοινωνικά και συναισθηματικά περιχαρακωμένα και απομονωμένα, έχουν ελάχιστη επαφή με το περιβάλλον και ξαφνικά εμφανίζουν τη φάση των κραυγών. Από τις περιγραφές των γονέων τείνει κανείς να παραδεχθεί ότι τα κορίτσια σε αυτό το στάδιο χάνουν την ικανότητα να αντιλαμβάνονται την κατάσταση σαν σύνολο και να διαχωρίζουν

τα ερεθίσματα. Ο Lindberg (1994), σχετικά με αυτή την εικόνα, μιλά για διαταραχές αισθησιακής αντίληψης και ολοκλήρωσης. Τονίζει «τα μηνύματα από το σώμα τους και τον έξω κόσμο φαίνεται ότι τους προκαλούν καταπίεση και σύγχυση αντί να τους μεταφέρουν λογικές πληροφορίες». Αυτές οι διαταραχές οδηγούν κάποτε, αρχικά σε εσφαλμένη διάγνωση ότι πρόκειται για πρώιμο αυτισμό. Σε αυτή τη φάση εμφανίζονται εξ άλλου εγκεφαλικοί σπασμοί. Το στάδιο 2 διαρκεί αρκετές εβδομάδες ή και μήνες.

Στάδιο 3. Φάση της επιπέδωσης

Το στάδιο αυτό εγκαθίσταται μεταξύ του 2^{ου} και 10^{ου} έτους. Μετά τη ραγδαία παλινδρόμηση των λειτουργιών, παρατηρείται στα παιδιά αυτά μια φάση σχετικής ηρεμίας. Τα αυτιστικά χαρακτηριστικά περιορίζονται, η συμπεριφορά τους βελτιώνεται, αντιδρούν σε ελαφρά ερεθίσματα και αρχίζουν λίγο να κλαίνε. Αρχίζουν επίσης να δείχνουν ενδιαφέρον για τα συμβαίνοντα στο περιβάλλον τους έτσι ώστε η φάση της παρατηρητικότητας εναλλάσσεται με τη φάση του εγκλεισμού στον εαυτό τους. Επίσης, η ικανότητα επικοινωνίας παρουσιάζει βελτίωση. Συγχρόνως όμως διατηρούνται τα γνωστά συμπτώματα, όπως ο τριγμός των δοντιών, οι στερεοτύπες κινήσεις και οι επιληπτικές κρίσεις. Επιπλέον ενισχύεται η απραξία, δηλαδή η νευρολογική ανικανότητα της διενεργείας μαθημένων σκοπούμενων κινήσεων ή χειρισμών παρά τη διατήρηση της κινητικότητας, όπως και η αταξία, δηλαδή η νευρολογική διαταραχή της διαδικασίας και της διαδοχής των κινήσεων που εμφανίζεται σε ασυνήθιστη αναστολή. Εξάρσεις παρατηρούνται συχνά στη φάση αυτή καθώς και επιβάρυνση των στερεότυπων κινήσεων των χεριών. Οι αδρές κινήσεις διατηρούνται ακόμη και επιδεινώνονται βραδέως (Hagberg και Skjeldol, 1994).

Στάδιο 4. Φάση τις κινητικής επιδείνωσης

Το στάδιο αυτό εγκαθίσταται μετά το 10^ο έτος. Σε αυτό διευρύνεται περισσότερο το κενό της συμπεριφοράς και της επαφής. Η συχνότητα των κρίσεων μειώνεται και τα παιδιά δείχνουν βελτίωση της μαθησιακής ικανότητας. Οι αδρές κινήσεις επιδεινώνονται εμφανώς. Η αδυναμία, η εξασθένιση, η σκολίωση και η σπαστικότητα υποχρεώνουν πολλά παιδιά σε ακινησία και τα οδηγούν στην αναπηρική καρέκλα (Hagberg και Skjeldol, 1994).

1.9.1. Το προσδόκιμο ζωής

Επειδή η διαταραχή δεν είναι ιδιαίτερα γνωστή και ιστορικά ήταν δύσκολο να καταγραφεί, δεν υπάρχουν πολλές πληροφορίες και έρευνες για το προσδόκιμο ζωής.

Σύμφωνα με κάποιες έρευνες, οι ερευνητές πιστεύουν ότι τα κορίτσια με σύνδρομο Rett έχουν ως προσδόκιμο ζωής περίπου μέχρι την δεκαετία των είκοσι, ωστόσο υπάρχουν και περιπτώσεις γυναικών με πιο ήπια συμπτώματα που έχουν ζήσει καλά μέχρι την μέση ηλικία. Μέχρι αυτή την στιγμή, δεν είναι δυνατόν να γίνουν βάσιμες υποθέσεις για το προσδοκώμενο ζωής πέρα από την ηλικία των σαράντα (www.reversrerett.org.uk).

1.10. Άτυπες μορφές του συνδρόμου

Οι άτυπες μορφές περιλαμβάνουν καταστάσεις είτε ηπιότερης είτε βαρύτερης κλινικής εικόνας και εξέλιξης από ότι το τυπικό σύνδρομο Rett (Hagberg, 1995).

- Στις ήπιες μορφές, τα κορίτσια εκδηλώνουν μια λιγότερο δραματική υποστροφή των κινητικών και πνευματικών λειτουργιών τους, όπως και ηπιότερη νοητική υστέρηση (Hagberg, 1983).
- Στις βαρύτερες μορφές δεν παρατηρείται αρχική ή διάμεση περίοδος της φυσιολογικής ανάπτυξης. Από την αρχή η κλινική εικόνα του παιδιού περιλαμβάνει συγγενή υποτονία και νεογνικούς σπασμούς.
- Ορισμένα κορίτσια υφίστανται μια πιο βαθμιαία υποστροφή, που αρχίζει μετά το τρίτο έτος και χάνουν την σκοπούμενη κίνηση των χεριών και αναπτύσσουν σπασμούς. Ωστόσο, διατηρούν κάποια ικανότητα ομιλίας και βάδισης (Zappella et al, 2001).

1.11. Θεραπευτικές προτάσεις

Δυστυχώς δεν υπάρχει θεραπεία για τον σύνδρομο Rett. Υπάρχουν όμως υποστηρικτικές προτάσεις κατάλληλες για την βοήθεια αυτών των ατόμων. Αυτές συμβάλλουν μερικώς στην αντιμετώπιση κάποιων από τα προβλήματα και τις αναπηρίες πασχόντων παιδιών, χωρίς αυτό να σημαίνει ότι μπορούν να εφαρμοσθούν σε όλα. Αυτό θα εξαρτηθεί από την οικογενειακή τους κατάσταση και θα βαρύνει βέβαια η γνώμη των ειδικών συμβούλων. Οπωσδήποτε, σκόπιμος είναι ο συνδυασμός μερικών από αυτές χωρίς αυτό να οδηγήσει σε υπερθεραπεία των παιδιών (Π.Α. Γεωργακόπουλος, 2008).

1.11.1. Βασικές θεραπείες σε παιδιά με σύνδρομο Rett

Φυσιοθεραπεία

Η φυσιοθεραπεία μπορεί να παίξει σημαντικό ρόλο στη βελτίωση της ζωής των ασθενών δια βίου. Η φυσιοθεραπεία περιλαμβάνει υποβοήθηση διαφόρων

κινήσεων, όπως η έρπυση, η έγερση από την καθιστική θέση, η βάδιση, η έδραση και η έγερση ή ακόμη και ασκήσεις αποφυγής καταγμάτων. Σκοπός της φυσιοθεραπείας είναι η διατήρηση της κινητικότητας. Οπωσδήποτε οι διάφορες ασκήσεις εξατομικεύονται (Π.Α. Γεωργακόπουλος, 2008).

Λογοθεραπεία

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 που χρησιμοποιούνται είναι για παράδειγμα διακόπτες ενωμένοι με φωτιστικά, ραδιόφωνα, καθώς και τα παιχνίδια είναι πολύ βοηθητικά. Με αυτά ακόμη και παιδιά με πρόβλημα στις κινητικές δεξιότητες μπορούν να ελέγξουν το περιβάλλον τους. Τα παιδιά και οι ενήλικες με σύνδρομο Rett διδάσκονται πώς να κάνουν τις δικές τους επιλογές όπως παραδείγματος χάρη, ανάμεσα σε διάφορα φαγητά, επικοινωνώντας με το βλέμμα ή δείχνοντας το ζητούμενο αντικείμενο με το χέρι, βελτιώνοντας έτσι τον συντονισμό χεριού – ματιού.

Όσο αναφορά 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 την 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. Σημαντικό είναι ότι τα άτομα με σύνδρομο Rett έχουν έντονη επιθυμία να επικοινωνούν.

Η πιο συνηθισμένη μορφή επικοινωνίας στα άτομα με σύνδρομο Rett είναι η βλεμματική επικοινωνία. Άλλοι τρόποι επικοινωνίας είναι διαμέσου:

- Αντικειμένων και συμβόλων
- Αγγιγμάτων
- Εικόνων και γραμμάτων
- Πινάκων λέξεων
- Χρήσης των ματιών
- Ηλεκτρονικού υπολογιστή
- Συσκευών εξαγωγής της φωνής

Εργοθεραπεία

Η εργοθεραπευτική παρέμβαση βοηθά το παιδί να μειώσει τις στερεότυπες κινήσεις των χεριών και να τις μετατρέψει σε λειτουργικές. Τα άτομα με το σύνδρομο αυτό συνήθως παρουσιάζουν διαταραχή της αισθητηριακής

ολοκλήρωσης και εμφανίζουν απτική και ακουστική αμυντικότητα. Μέσω των δραστηριοτήτων αισθητηριακής ολοκλήρωσης το παιδί μπορεί να βοηθηθεί ώστε να αντιληφθεί το σώμα του (σωματογνωσία) και τη θέση των μελών του σώματός του στο χώρο (προσανατολισμός χώρου – ιδιοδεκτικότητα). Επί πλέον, επιτυγχάνεται ο περιορισμός της εξάρτησης του παιδιού στην καθημερινή του δραστηριότητα και η βελτίωση της αυτενεργείας του στο φαγητό και στην ένδυση, καθώς επίσης και στην εκτέλεση των αδρών και λεπτών κινήσεων (Π.Α. Γεωργακόπουλος, 2008).

Ιπποθεραπεία

Περίπου το ¼ των ασθενών χρειάζονται την ιπασία σαν άσκηση για τη διατήρηση της ισορροπίας τους. Μπορούν με αυτήν να ελαττώσουν την κινητική τους αβεβαιότητα και να βελτιώσουν τη στάση σώματος, το συντονισμό και την ισορροπία τους. Η πορεία οδηγεί σε διόρθωση των στερεότυπων θέσεων και κινήσεων των χεριών, αφού οι ασθενείς πρέπει να χρησιμοποιούν τα χέρια τους με λογικό τρόπο για να εξασφαλίσουν την ισορροπία τους στη ράχη του αλόγου. Η θεραπεία αυτή συμβάλλει επίσης στη χαλάρωση των παιδιών και στη βελτίωση της παρατηρητικότητάς τους, ενώ τους παρέχει συγχρόνως ηθική ικανοποίηση ότι μπορούν να κατορθώσουν (Π.Α. Γεωργακόπουλος, 2008).

Άλλες θεραπείες

Για τα παιδιά με σύνδρομο Rett συνιστώνται επίσης και άλλες εναλλακτικές ή συμπληρωματικές θεραπείες, όπως μουσικοθεραπεία, υδροθεραπεία, θεραπεία απασχόλησης, υποβοηθούμενης επικοινωνίας, λογοπαιδεία κ.α.

Τα παιδιά με το σύνδρομο αυτό χρειάζονται να έχουν πρώιμη έκθεση σε παιχνίδια με μουσική. Επιπλέον, είναι αναγκαίο να συμμετέχουν τα άτομα αυτά σε δραστηριότητες κατάλληλες με την ηλικία τους.

Τα άτομα με σύνδρομο Rett μπορούν να παρακολουθήσουν όλους τους τύπους των σχολείων. Το σχολικό περιβάλλον χρειάζεται να τους προσφέρει ιδιαίτερα κίνητρα (Π.Α. Γεωργακόπουλος, 2008).

1.11.2. Η μουσική ως μέσο θεραπείας σε παιδιά με σύνδρομο Rett

Ο ήχος και η μουσική έχουν πολύ καλή επίδραση στα άτομα με σύνδρομο Rett. Σε μια έρευνα που πραγματοποιήθηκε σε παιδιά ηλικίας 4 εως 6 παρατηρήθηκε ότι η μουσικοθεραπεία βοηθάει τα άτομα αυτά. Πιο συγκεκριμένα, η θεραπεία αυτή με την μουσική πραγματοποιούνταν για 30 λεπτά την εβδομάδα για το κάθε παιδί. Τις συνεδρίες αυτές τις κατέγραψαν σε βίντεο και έχοντας και την

περιγραφή, παρατήρησαν πόσο συχνά και για πόση διάρκεια κράταγαν τα παιδιά κάτι σε μία συνεδρία.

Υπήρξε μία βελτίωση 35% στο να ακούνε μουσική, 33% στο να παίζουν μουσική, 13% στο να τραγουδάνε, 11,7% στην γλώσσα και 20% στο να γίνουν τα παιδιά αυτά πιο κοινωνικά και να αλληλεπιδρούν. Το μεγαλύτερο σε διάρκεια κράτημα που σημειώθηκε σε μία περίπτωση ήταν η βελτίωση από 2 σε 12 δευτερόλεπτα και σε μία άλλη από 7 σε 80 δευτερόλεπτα. Η συχνότητα πιασίματος του επιθυμητού αντικειμένου γρήγορα αυξήθηκε από 3 στις 41 φορές. Όπως παρατηρούμε και στις δύο περιπτώσεις έχουμε βελτίωση, ωστόσο στην πρώτη η εξέλιξη είναι μικρή.

Το σύνδρομο Rett είναι μία ασθένεια στην οποία οι ψυχοκινητικές επιδόσεις υποτροπιάζουν με το πέρασμα της ηλικίας, αλλά ωστόσο σύμφωνα με τα αποτελέσματα της παραπάνω έρευνας η θεραπεία με μουσική είναι κατάλληλη για τα άτομα αυτά και αυτές οι συνεδρίες είναι μια πτυχή της θεραπείας που θα μπορούσε να αξιολογηθεί (James N. Parker, M.D. and Philip M. Parker, Wigram T., Lawrence M., 2005).

1.12. Η επικοινωνία, η μάθηση και η ομιλία σε παιδιά με σύνδρομο Rett

Για τα παιδιά με το συγκεκριμένο σύνδρομο η καλύτερη δυνατή επικοινωνία κυρίως βασίζεται στο βλέμμα και στη μίμηση. Σύμφωνα με κάποιους γονείς με παιδιά με το σύνδρομο αυτό καθώς και αρκετούς ειδικούς παιδαγωγούς, τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν κλιμακωτά προβλήματα μάθησης.

Ο Hagberg (1995) παραδέχεται όμως ότι είναι πολύ δύσκολο να διαπιστωθεί η ακριβής κατάσταση της μαθησιακής τους ανάπτυξης. Ο Lindberg (2000) θεωρεί ότι τα περισσότερα από τα κορίτσια που έχουν το σύνδρομο Rett έχουν την ικανότητα να κατατάσσουν διάφορα αντικείμενα. Η ικανότητα κατάταξης και ταξινόμησης των αντικειμένων είναι μεγάλης σημασίας για τη λήψη, ανάλυση και διάδοση των πληροφοριών και την αισθητηριακή ολοκλήρωσή τους. Επίσης, ο Lindberg εξέφρασε την άποψη ότι τα παιδιά αυτά μπορούν να ταξινομήσουν μόνον γνωστά τους αντικείμενα υπό συνήθεις συνθήκες. Επιπλέον, αναγνωρίζουν τα πράγματα που τους ανήκουν και τα ξεχωρίζουν από αυτά των άλλων παιδιών, ωστόσο δυσκολεύονται όταν χρειάζεται να κατατάξουν διαφορετικά παιχνίδια. Ένας λόγος που τα παιδιά αυτά δυσκολεύονται σε μία τέτοια ταξινόμηση, είναι επειδή παρουσιάζουν πρόβλημα στη μεταβίβαση κεκτημένης πείρας κάτω από νέες συνθήκες. Μετά βίας επίσης καταγράφουν την εκτέλεση διαφόρων χειρισμών που επιδεικνύονται γρήγορα ή επαναλαμβάνονται σπάνια. Ωστόσο, μπορούν να συγκρατήσουν την εικόνα ενός αντικειμένου και να την αναγνωρίσουν μετά.

Ως επί το πλείστον, τα κορίτσια με σύνδρομο Rett δεν διαθέτουν εκφραστικό λόγο. Αντίθετα, διατηρούν μερικώς την ικανότητα της κατανόησης της ομιλίας (Zappella et al, 2001).

Σε ένα τέτοιο στάδιο της νόσου, είναι δύσκολο να γνωρίζει κανείς τις ατομικές τους ικανότητες για την επικοινωνιακή συμπεριφορά τους. Οπωσδήποτε η εντύπωση που δίνουν τα παιδιά αυτά είναι ότι δεν διαθέτουν επαφή για επικοινωνία. Πάντως, δεν υπάρχει αμφιβολία ότι η επικοινωνία υφίσταται βαριά αρνητική επίδραση. Επί πλέον, οι κινητικές δυσχέρειες που εμφανίζουν τα άτομα με το σύνδρομο αυτό εμποδίζουν την επικοινωνιακή ικανότητα (De Bona et al, 2000).

1.13. Συνέπειες και επιπλοκές του συνδρόμου Rett

Το σύνδρομο Rett οδηγεί σε μία δια βίου βαριά σωματική και πνευματική καθυστέρηση και αναπηρία. Για αυτό το λόγο, τα άτομα που εμφανίζουν το σύνδρομο αυτό έχουν ανάγκη συνεχούς βοήθειας και υποστήριξης από τρίτα άτομα. Οι επιληπτικές κρίσεις που παρουσιάζονται συχνά στα άτομα αυτά μπορεί να προκαλέσουν ολισθήματα και τραυματισμούς, για αυτό το λόγο απαιτείται συνεχής επαγρύπνηση. Επιπλέον, οι κινητικές δυσχέρειες, η αβέβαιη και ασταθής βάδιση, η αυξημένη υπέρταση των μυών και η σκολίωση, οδηγούν σε περιορισμένη κινητικότητα και μετά καταλήγουν τα παιδιά αυτά σε ακινησία. Όσο αναφορά την ομιλία των παιδιών αυτών, παρατηρούμε ότι δεν υπάρχει ομαλή ανάπτυξη της και για αυτό το λόγο υπάρχει δυσκολία στην επικοινωνία με το περιβάλλον. Αυτοί είναι ορισμένοι από τους λόγους που καθιστούν την αυτόνομη και ανεξάρτητη διαβίωση αδύνατη.

Η επιβίωση των ατόμων με σύνδρομο Rett που η κλινική τους εικόνα είναι σταθεροποιημένη μπορεί να φθάσουν στην ενηλικίωση. Εν τούτοις, η συχνότητα του αιφνίδιου αναιτιολόγητου θανάτου είναι αυξημένη στα άτομα αυτά σε σύγκριση με τα άτομα της ίδιας ηλικίας που δεν έχουν το σύνδρομο αυτό. Πολλές φορές ο θάνατος είναι καρδιακής αιτιολογίας και οφείλεται σε καρδιακή αρρυθμία. Στις σπάνιες περιπτώσεις αγοριών με ανάλογο σύνδρομο, η πρόγνωση είναι βαρύτερη (Kerr et al, 1997).

1.14. Η προσφορά του Πανεπιστημίου Αθηνών στη μελέτη του συνδρόμου Rett

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου Αθηνών αποτελεί σημείο αναφοράς για την μοριακή μελέτη του συνδρόμου Rett. Πιο συγκεκριμένα η μελέτη περιλαμβάνει:

- Εφαρμογή PCR για τον πολλαπλασιασμό των εξωνίων 3 και 4 του γονιδίου MECP2 και την αποκάλυψη ελλειμμάτων.
- Εφαρμογή τεχνικής ECMA (Enzymatic Cleavage Mismatch Analysis) για την αποκάλυψη πιθανών αλλοιώσεων κατά μήκος των εξωνίων 3 και 4 και ανάλυση της πρωτοταγούς δομής του DNA (sequencing) για την ταυτοποίηση και τον χαρακτηρισμό των μεταλλάξεων.
- Ανίχνευση φορέων στις οικογένειες των ασθενών άμεσα όταν ανιχνευθεί μετάλλαξη στον ασθενή.
- Προγεννητικός έλεγχος με μελέτη του DNA του εμβρύου που απομονώνεται από κύτταρα τροφοβλάστης ή κύτταρα αμνιακού υγρού (<http://iatriki-genetiki.med.uoa.gr>).

1.15. Ένωση γονέων και φίλων ατόμων με σύνδρομο Rett - « Άγγελοι Γής »

Από το 2011 λειτουργεί στη χώρα μας ο νεοσύστατος σύλλογος Ένωση γονέων και φίλων ατόμων με σύνδρομο Rett με το όνομα « Άγγελοι Γής ». Τελεί υπό την ομπρέλα της Πανελλήνιας Ένωσης Σπάνιων Παθήσεων (www.pespa.gr). Σκοπός του είναι η σφαιρική βοήθεια των ασθενών και γονέων τους. Η έδρα του Σωματείου είναι η Αθήνα (Λάμπρου Κατσώνη 17). Η ιστοσελίδα του συλλόγου είναι www.rettgreece.gr και για επικοινωνία υπάρχει η ηλεκτρονική διεύθυνση aggeloi_ghs@hotmail.com και τηλέφωνο επικοινωνίας : 213 0146293 – 694 5084723.

Το σωματείο αυτό είναι αναγνωρισμένο όπως προκύπτει από τα βιβλία καταχωρήσεως αναγνωρισμένων σωματείων, με την απόφαση 7403/01/12/2010 του Πρωτοδικείου Αθηνών και έχει καταχωρηθεί με Αριθμό Μητρώο 28627.

Το σωματείο « Άγγελοι Γής » είναι μη κερδοσκοπικό και σκοπός του είναι η ανάληψη κάθε δραστηριότητας που θα βοηθήσει άτομα με Σύνδρομο Rett και τους γονείς τους.

Ενδεικτικά μεταξύ των δραστηριοτήτων του σωματείου αναφέρονται και οι ακόλουθες:

- Η σωστή πληροφόρηση αλλά και υποστήριξη γονέων και προσώπων που έχουν την επιμέλεια ατόμων με σύνδρομο Rett.
- Ενθάρρυνση και στήριξη ατόμων με σύνδρομο Rett, ώστε να αξιοποιήσουν όλες τους τις δυνατότητες.
- Εποπτεία και παροχή βοήθειας σε νόμιμους επιμελητές ατόμων με σύνδρομο Rett, τα οποία άτομα στερούνται γονέων.
- Επίσης, η φροντίδα και η βοήθεια για την ένταξη των ατόμων με σύνδρομο Rett στο κοινωνικό περιβάλλον.

- Η έγκυρη πληροφόρηση και ενημέρωση του κοινού.
- Η εντόπιση και διεκδίκηση των δικαιωμάτων ατόμων με σύνδρομο Rett.
- Η ίδρυση και η λειτουργία σχολείων, εργαστηρίων και λεσχών.
- Η ενίσχυση των επιστημονικών ερευνών και των πρακτικών εφαρμογών.
- Τέλος, η οργάνωση κοινωνικών εκδηλώσεων με σκοπό την επιδίωξη στόχων του Σωματίου (<http://www.rettgreece.gr>).



Εικόνα 5. Το μη κερδοσκοπικό σωματείο « Άγγελοι Γής » (<http://www.rettgreece.gr>)

-Κεφάλαιο 2^ο-

Μελέτη Περιπτώσεων

2.1. Πληροφορίες ιστορικών

Η παρούσα εργασία στο κεφάλαιο αυτό ασχολείται με την μελέτη δύο περιπτώσεων. Παρακάτω δίνονται πληροφορίες για τα ατομικά ιστορικά των δύο κοριτσιών και παρουσιάζεται η κλινική τους εικόνα. Στη συνέχεια, παρουσιάζεται το λογοθεραπευτικό πρόγραμμα που πραγματοποιήθηκε στις δύο περιπτώσεις καθώς επίσης και κάποιοι λογοθεραπευτικοί μελλοντικοί στόχοι.

2.1.1. Ιστορικό Μαργαρίτας

Η Μ. γεννήθηκε 3 Μαρτίου 2004 με φυσιολογικό τοκετό. Ήταν 38 εβδομάδων με βάρος 2500 gr, μήκος 47 cm, περίμετρος κεφαλής 33 και APGAR 10. Πρόκειται για το πρωτότοκο παιδί της οικογένειας.

Η εξέταση Apgar (Απγκαρ) χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της γενικής υγείας των νεογέννητων στο 1 λεπτό και ξανά στα 5 λεπτά μετά τη γέννηση του (www.iatronet.gr).

Το τεστ πήρε το όνομά του από την Virginia Apgar που το επινόησε το 1952 και βοηθά τον παιδίατρο να αξιολογήσει πόσο καλά λειτουργεί ο οργανισμός του νεογέννητου (www.iatronet.gr).

Εκτιμώνται πέντε τομείς: η καρδιακή συχνότητα, η αναπνοή, ο μυϊκός τόνος, η αντανάκλαστική ανταπόκριση σε ερεθίσματα και η χροιά του δέρματος. Κάθε τομέας βαθμολογείται σε μία κλίμακα από 0 έως 2 και οι αριθμοί αυτοί αθροίζονται. Η υψηλότερη δυνατή βαθμολογία είναι 10 (www.iatronet.gr).

Μέχρι 15 μηνών δεν παρατηρήθηκε τίποτα το παθολογικό. Είχε καλή επικοινωνία με το περιβάλλον, παρακολουθούσε, έπαιζε με τα παιχνίδια της και έλεγε κάποιες λεξούλες. Κινητικά μπορούσε να καθίσει σε εδραία θέση, κατάφερε να κάνει κάποια βήματα ανεξάρτητη αλλά δεν μπουσουλίσε ποτέ.

Στη συνέχεια άρχισε να μην έχει πολύ καλή βλεμματική επαφή, δεν έδειχνε ιδιαίτερο ενδιαφέρον σε πρόσωπα και αντικείμενα, δεν έλεγε πια λέξεις και είχε αρχίσει μία στερεοτυπία με το στόμα. Επίσης, εκείνη την περίοδο άρχισε και η παρακολούθησή της από την οφθαλμίατρο, όπου παρατηρήθηκε δεξιός συγκλίνων στραβισμός, αστιγματισμός και υπερμετρωπία και στα δύο ματάκια. Από 24 Ιουνίου 2006 φόρεσε γυαλιά.

Οι ανησυχίες σχετικά με τα κινητικά και κυρίως επικοινωνιακά προβλήματα που παρουσιάστηκαν αναφέρθηκαν αρχικά στον παιδίατρο, ο οποίος παρατήρησε μια διαταραχή επικοινωνίας με αρκετά πολύπλοκη μορφή και παρέπεμψε τους γονείς σε παιδονευρολόγο. Τον Οκτώβριο του 2005 έγινε εισαγωγή στο Παιδών

Πεντέλης όπου πραγματοποιήθηκαν μια σειρά εξετάσεων. Η αρχική διάγνωση ήταν ψυχοκινητική καθυστέρηση.

Τα αποτελέσματα από τις εξετάσεις για ακουστικά προκλητά δυναμικά και καρυότυπου ήταν φυσιολογικά. Το πρώτο εγκεφαλογράφημα που έγινε ήταν φυσιολογικό. Η μαγνητική τομογραφία (MRI) του εγκεφάλου παρουσίασε συμμετρικές εστίες αυξημένης εντάσεως σήματος στην περικουλιακή λευκή ουσία πίσω και πάνω από το οπίσθιο τμήμα των σωμάτων των πλάγιων κοιλιών. Ήπια λέπτυνση του οπίσθιου τμήματος του σώματος του μεσολόβιου πετάλου. Μπορεί να οφείλονται σε τελικές ζώνες μυελίνωσης που δεν έχουν παθολογική σημασία, ήπιες αλλοιώσεις της περικουλιακής λευκομαλακίας (PVL) ή αρχόμενη απονουελίνωση άλλης αιτιολογίας.

Η μαγνητική τομογραφία (MRI) του εγκεφάλου είναι η τεχνική της απεικόνισης μέσω πυρηνικού μαγνητικού συντονισμού, που χρησιμοποιεί τις μαγνητικές ιδιότητες του πυρήνος του υδρογόνου, ο οποίος διεγείρεται από ηλεκτρομαγνητική ακτινοβολία συχνότητας της περιοχής των ραδιοκυμάτων, που παράγεται από πηνίο, το οποίο περιβάλλει την κεφαλή (Richard S. Snell, M.D., Ph.D., 2010).

Η τεχνική της απεικόνισης μέσω πυρηνικού μαγνητικού συντονισμού που χρησιμοποιεί τις μαγνητικές ιδιότητες του πύρινος του υδρογόνου, ο οποίος διεγείρεται από ηλεκτρομαγνητική ακτινοβολία συχνότητας της περιοχής των ραδιοκυμάτων, που παράγεται από πηνίο, το οποίο περιβάλλει την κεφαλή.

Η περικουλιακή λευκομαλακία (PVL) πρόκειται για μια βλάβη του εγκεφάλου και πιο συγκεκριμένα είναι η πήξη της λευκής ουσίας στις πλευρικές κοιλίες (www.iatrikionline.gr).

Το Δεκέμβριο του 2005 έγινε εξέταση για το σύνδρομο Rett στο εργαστήριο ιατρικής γενετικής του νοσοκομείου Παιδων Αγία Σοφία με μεθόδους ελέγχου DGGE και SEQUENCING στα εξόνια 3 και 4 του γονιδίου MECP2 έδειξε ετεροζυγωτία για τη μετάλλαξη T158M (c. 473 C < T)

Από το Σεπτέμβριο του 2005 έχουμε ήδη ξεκινήσει πρόγραμμα εργοθεραπείας στο κέντρο Εξέλιξη του παιδοψυχιάτρου της. Εκεί παρακολουθεί εργοθεραπείες και παράλληλα την παρακολουθούσε και αναπτυξιολόγος.

Από το Νοέμβριο του 2005 έχει καλύτερη βλεμματική επαφή, έχει μειώσει τη στερεοτυπία με το στόμα αλλά έχει πολύ έντονη επιθυμία να βάζει τα χέρια της στο στόμα. Κινητικά συνεχίζει να κάθεται ανεξάρτητη σε εδραία θέση, μπορεί να μείνει σε τετραποδική θέση για αρκετό χρονικό διάστημα χωρίς όμως να μπουσουλάει και μπορεί αν κρατηθεί από κάπου να σηκωθεί στα γόνατα ή να μεταφερθεί στην εδραία θέση δίνοντας ώθηση από τα χεράκια της προς τα πίσω και

στη συνέχεια πλάγιο κάθισμα. Η χρήση των χεριών είναι περιορισμένη και μπορεί να κρατήσει αντικείμενα για μικρό χρονικό διάστημα. Σχετικά με τη διατροφή της δεν παρουσιάζει ιδιαίτερα προβλήματα. Δεν χρειάζεται να αλέθει το φαγητό της για να το φάει αλλά ωστόσο δυσκολεύεται στην πολύ σκληρή τροφή.

Το Δεκέμβριο του 2005 ξεκίνησε και πρόγραμμα φυσικοθεραπείας. Έχει αρχίσει να είναι καλύτερη στις μεταφορές θέσεων και κάνει προσπάθεια να σηκωθεί από τα γόνατα σε όρθια θέση. Με μικρή βοήθεια όταν είναι στα γόνατα βγάζει κυρίως το αριστερό πόδι (τις περισσότερες φορές τεντωμένο) και σηκώνεται όρθια. Επίσης όταν νιώσει ότι χάνει την ισορροπία της μπορεί να κρατηθεί με τα χεράκια της ακόμα κι όταν χρειαστεί να βάλει αρκετή δύναμη αλλά όχι για πολύ ώρα.

Το Φεβρουάριο του 2006 μπορεί να περιορίσει την προσοχή της μόνο σε ένα αντικείμενο και να το πιάσει κυρίως με το αριστερό χεράκι αλλά να το κρατήσει για λίγο. Είναι καλύτερη επικοινωνιακά και έχει αρχίσει να λέει κάποιες συλλαβές.

Τον Απρίλιο του 2006 έχει αρχίσει να παίζει περισσότερο με τα παιχνίδια της και γενικά να πιάνει περισσότερο με τα χέρια της για λίγο μεγαλύτερο χρονικό διάστημα. Μπορεί να πιάσει μόνη της το φαγητό και να το φτάσει στο στόμα όπου με λίγη βοήθεια το δαγκώνει και το μασάει κανονικά. Έχει καλύτερη ισορροπία και κάνει και βήματα μόνη της. Ωστόσο, έχουν κάνει την εμφάνισή τους κάποιες έντονες κραυγές.

Τον Αύγουστο του 2006 έχει μειώσει αρκετά τη στερεοτυπία με τα χέρια της και τώρα βάζει κυρίως το αριστερό. Επίσης, ξεκίνησε το SUPERAMIN μία την ημέρα.

Το Σεπτέμβριο του 2006 άρχισε και πρόγραμμα μουσικοθεραπείας, όπου προσπαθούν να χρησιμοποιούν τις κραυγές ως μέσο επικοινωνίας.

Τον Οκτώβριο του 2006 ξεκίνησε τις υδροθεραπείες δύο φορές την εβδομάδα σε ένα άλλο κέντρο. Έχει μειώσει λίγο τις κραυγές αλλά έχει αρχίσει να κάνει υπέρπνιες.

Τον Νοέμβριο του 2006 μετά από κάποια επεισόδια πιθανόν κρίσεων έγινε η εισαγωγή της στο Παίδων Πεντέλης όπου γίνεται εγκεφαλογράφημα στο οποίο παρατηρήθηκαν αιχμές από την αριστερή κεντρική χώρα και επιβράδυνση του διαγράμματος όταν το παιδί έκανε υπέρπνιες και πολλά παράσιτα. Τότε ξεκίνησε το DEPAKINE με τελική δόση 300ml. Εκείνη την περίοδο δεν είχε πολύ καλή απόδοση στις θεραπείες της.

Το Δεκέμβριο του 2006 μετά από τις γενικές εξετάσεις που έγιναν τα αποτελέσματα των επιπέδων ήταν αρκετά χαμηλά κι έτσι της αύξησαν τη βραδινή δόση σε 200ml ενώ η πρωινή παραμένει 150ml. Όμως συνέχισε να κάνει κρίσεις και

της αύξησαν και την πρωινή δόση σε 200ml. Κατά την διάρκεια των κρίσεων φαίνεται να μη χάνει την επαφή της με το περιβάλλον και γενικά χαρακτηρίζονται ως αφαιρετικές. Συνεχίζει να κάνει υπέρπνιες και έχει αρχίσει κινητικά να παρουσιάζει αταξία που γίνεται πιο έντονη μετά από κάποια κρίση.

Αυτή τη περίοδο η εξέλιξη στην κίνηση και στην επικοινωνία παραμένει σταθερή και δεν έχει πολύ καλή συμμετοχή στις θεραπείες. Στις επόμενες εξετάσεις τα επίπεδα παραμένουν σε χαμηλά επίπεδα και έκανε νέο εγκεφαλογράφημα το οποίο παρουσίασε την ίδια εικόνα. Ωστόσο της έκαναν και άλλη αύξηση της του φαρμάκου της με μία ακόμη δόση των 100ml το μεσημέρι. Η τελική δόση της ημερησίως είναι 550ml.

Από τον Μάρτιο του 2007 αρχίζει να παρουσιάζεται υπερτονία στην ποδοκνημική περισσότερο στο αριστερό πόδι και από τον Απρίλιο του 2007 αρχίζει να χρησιμοποιεί νάρθηκα νυκτός.

Τον Ιόνιο του 2007 η μικρή Μ. έκανε για πρώτη φορά ενέσεις Bottox (Dysport) και στα δύο πόδια αλλά με μεγαλύτερη δόση στο αριστερό. Μετά τις ενέσεις τα πόδια της χαλαρώνουν αρκετά και έτσι είναι καλύτερη στη βάδιση.

Το Σεπτέμβριο του 2007 φαίνεται να υπάρχει αρκετά μεγάλη βελτίωση στην επικοινωνία, στο παιχνίδι, στο φαγητό και γενικά στις περισσότερες δραστηριότητες. Οι στερεοτυπίες έχουν μειωθεί αρκετά αλλά έχει αρχίσει να χτυπάει το δεξί χέρι της στην κοιλιά της.

Στις 28 Σεπτεμβρίου 2007 η Μ. έχει ένα ατύχημα κατά την διάρκεια της φυσικοθεραπείας της και δημιουργείται κάταγμα χαμηλά στην κνήμη στο δεξί της πόδι και έτσι την παρακολουθεί και ορθοπεδικός. Της έβαλε γύψο σε όλο το πόδι για 15 μέρες και για 20 μέρες είχε γύψο μέχρι το γόνατο. Όταν έβγαλε το γύψο από το πόδι της ήταν σε καλή κατάσταση αλλά είχε αρχίσει εκείνη την περίοδο να έχει έντονη βλαισοποδία στο αριστερό της πόδι.

Τα παιδιά στο πλαίσιο της φυσιολογικής ανάπτυξης, είναι πιθανών να παρουσιάσουν αλλαγές στα πόδια τους. Πιο συγκεκριμένα, συχνά η πλατυποδία συνοδεύεται από μόνιμη κάτω στροφή του πέλματος, όπου το έσω σφυρό πέφτει χαμηλότερα από όσο πρέπει και έτσι δημιουργείται μια κατάσταση η οποία λέγεται βλαισοποδία (<http://www.onmed.gr>).

Τον Νοέμβριο του 2007 της άλλαξαν το φάρμακό της σε DEPAKINE Chronosphere μια δόση των 500 mg καθώς και συνεχίζει με το SUPERAMINE. Επίσης ξεκίνησε να παίρνει και το FOLINATO με ¼ από το χάπι ημερησίως.

Τον Ιανουάριο του 2008 πραγματοποιήθηκαν εξετάσεις αίματος και ούρων για τον έλεγχο οστεοπόρωσης. Τα αποτελέσματα των εξετάσεων δεν έδειξαν ότι

υπάρχουν σημαντικές διαταραχές, όμως η βιταμίνη D ήταν αρκετά χαμηλή και έτσι ξεκίνησε το AQUASOL, το οποίο είναι συμπλήρωμα, και συγκεκριμένα δύο σταγόνες την ημέρα για τρεις μήνες.

Τον Μάιο του 2008 λόγω υπερτονίας και στις δύο ποδοκνημικές με πολύ αυξημένα αντανακλαστικά θεωρήθηκε απαραίτητο να χρησιμοποιεί νάρθηκα νυκτός και στα δύο πόδια.

Η εξέλιξη της Μ. τόσο κινητικά όσο και επικοινωνιακά είναι αρκετά καλή χωρίς ωστόσο να έχει καταφέρει να κατακτήσει το λόγο και τη βάδιση. Από τον Ιανουάριο του 2009 οι εργοθεραπείες της γίνονται με καινούργια εργοθεραπεύτρια, με την οποία είχε πολύ καλή επαφή και συνεργασία.

Τον Φεβρουάριο του 2009 έκανε εξέταση οστικής πυκνότητας στο Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού. Το συμπέρασμα της εξέτασης ήταν πως η οστική πυκνότητα της Οσφυϊκής Μοίρας της Σπονδυλικής Στήλης ήταν ελαττωμένη, ως επί μεγάλου βαθμού οστεοπόρωση.

Τον Μάρτιο του 2009 μετά από περιστατικά πιθανών κρίσεων έκανε ηλεκτρονικό εγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ) όπου το συμπέρασμα του διαγράμματος εγρήγορσης με τα μάτια ανοιχτά με επιληπτογενή δραστηριότητα από 2 ανεξάρτητες περιοχές δεξιά και αριστερά. Στις 16 Μαρτίου 2009 ξεκίνησε παράλληλα με το DEPAKINE το LAMICTAL 5mg μισό χαπάκι κάθε βράδυ και κάθε δύο εβδομάδες της αύξαναν την δόση κατά μισό χαπάκι την ημέρα. Στις 20 Μαρτίου 2009 επανέλαβε τις εξετάσεις αίματος και ούρων για την οστεοπόρωση.

Τον Μάιο του 2009 έγινε το ταξίδι στο Λονδίνο όπου πραγματοποιήθηκε ένα ραντεβού με τους γιατρούς στο Great Ormond Street Hospital. Η εικόνα της Μ. ήταν πολύ καλή τόσο κινητικά όσο και επικοινωνιακά. Συμφώνησαν με το πρόγραμμα των θεραπειών που ακολουθεί η Μ. στο σπίτι καθώς και για την φαρμακευτική αγωγή.

Στις 24 Ιουνίου του 2009 έκανε εισαγωγή στο Παιδων Πεντέλης γιατί η Μ. έκανε ακόμα κρίσεις και έτσι η γιατρός της πρότεινε να σταματήσει το LAMICTAL και να το αντικαταστήσουν με το TOPAMAC 15mg ένα χάπι το πρωί και ένα το βράδυ ενώ συνέχιζε κανονικά να παίρνει και το DEPAKINE.

Η Μ. όμως συνέχιζε να παρουσιάζει κρίσεις αλλά ωστόσο πιο ήπιες μορφής. Τον Ιούλιο της αύξησαν το TOPAMAC σε δυο χάπια το βράδυ. Στις 28 Αυγούστου του 2009 έγινε πάλι εισαγωγή στο Παιδων Πεντέλης για εξετάσεις αίματος και ΗΕΓ. Τελικά της έκαναν νέα αύξηση του TOPAMAC σε δύο χάπια το πρωί και δύο το βράδυ για να μπορέσουν να ελέγξουν καλύτερα της κρίσεις της. Μετά από δύο βδομάδες και σύμφωνα με τις οδηγίες της γιατρού λόγω επιμονής των κρίσεων η δόση του TOPAMAC γίνεται 30mg το πρωί και 45mg το βράδυ.

Η κατάσταση της Μ. μετά τις διακοπές ήταν πολύ καλύτερη στην επικοινωνία αλλά είχε παρουσιάσει και βελτίωση στη βάδιση. συγκεκριμένα, μπορούσε να σταθεί ανεξάρτητη για περισσότερο χρονικό διάστημα αλλά και να κάνει κάποια βήματα μόνη της ενώ με μία μικρή βοήθεια από το ένα χέρι έκανε και μεγάλες αποστάσεις. Έκανε πολύ καλή χρήση των χεριών τόσο στο παιχνίδι όσο και στο φαγητό ενώ συνέχιζε την στερεοτυπία με το δεξί της χέρι. Επίσης, είχε αρχίσει να λέει περισσότερες λέξεις και συλλαβές.

Το Σεπτέμβριο του 2009 στο Αττικό Νοσοκομείο έκανε μέτρηση οστικής πυκνότητας καθώς και βιοχημικό έλεγχο. Με βάση τα αποτελέσματα των εξετάσεων στα οποία παρουσιάστηκε πρόβλημα οστεοπόρωσης και έτσι της πρότειναν να της αυξήσουν την ποσότητα γαλακτοκομικών προϊόντων στη διατροφή της και να γίνει επανεξέταση μετά από ένα χρόνο. Επίσης έγινε εξέταση της σπονδυλικής στήλης από τον ορθοπαιδικό ,χωρίς ωστόσο να παρατηρηθεί κάτι ιδιαίτερα ανησυχητικό απλά σε κάποιες θέσεις η Μ. παρουσίαζε λάθος στάση σώματος.

Σχετικά με τις θεραπείες της, της έχουν προσθέσει και μία ώρα την εβδομάδα λογοθεραπεία με στόχο να βοηθηθεί περισσότερο επικοινωνιακά. Οι πρώτες προσπάθειες αφορούν την αναγνώριση προσωπικών αντικειμένων με λέξεις (π.χ. ποτήρι, χτένα) και η επιλογή αυτών των αντικειμένων είτε με το βλέμμα είτε με κάποια κίνηση. Στην εργοθεραπεία ασχολούνται με θέματα όπως απευαισθητοποίηση γενικά στο σώμα αλλά κυρίως στο στόμα, ασκήσεις για τη βλεμματική επαφή με τη βοήθεια διαφόρων οπτικών και ακουστικών ερεθισμάτων, καθώς και θέματα σχετικά με τη διαδικασία του φαγητού, όπως η σύλληψη με κουτάλι. Αυτό που προβληματίζει πολύ τους γονείς της Μ. και εμποδίζει σημαντικά την πρόοδο της είναι οι στερεοτυπίες που έχει, δηλαδή που χτυπάει το δεξί της χέρι στην κοιλιά της και το αριστερό χέρι το κρατάει για μικρό χρονικό διάστημα αλλά θέλει περισσότερο να έχει την παλάμη της κλειστή.

Τον Οκτώβριο του 2009 η Μ. σύμφωνα με τους γονείς της και τους θεραπευτές της, έχει καλή εικόνα τόσο στο σπίτι όσο και στις θεραπείες. Ωστόσο, συνεχίζουν τα περιστατικά με κρίσεις που είναι πιο ήπιες μορφής. Οι κρίσεις φαίνεται να είναι περισσότερο αφαιρετικές χωρίς έντονα επεισόδια άπνοιας. Σύμφωνα με τους γονείς της, στην αρχή κάποιου επεισοδίου της δίνουν την πιπίλα της και έτσι σταματάνε την εξέλιξη της κρίσης. Της ξαναέκαναν βιοχημικό έλεγχο και επίπεδα τα οποία ήταν τελικά λίγο χαμηλά 86.3.

Στις 11 Νοεμβρίου του 2009 πραγματοποιήθηκε πάλι ραντεβού με την γιατρό της και έγινε ηλεκτρονικό εγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ), στο οποίο φάνηκε να υπάρχει διέγερση σε σύγκριση με το προηγούμενο κι έτσι της έκαναν κι άλλη αύξηση στο TOPAMAC σε 45mg το πρωί και 45mg το βράδυ ενώ το DEPAKINE παραμένει στα 500mg το βράδυ.

Το Δεκέμβριο του 2009 έπαθε η Μ. μια πολύ έντονη κρίση που οδήγησε στην αύξηση του DEPAKINE σε 600mg το βράδυ. Σχετικά με την πρόοδό της, κινητικά παρουσίαζε στασιμότητα. Ασχολήθηκαν αρκετά και έδωσαν μεγαλύτερη προσοχή στα χέρια της για να αποφύγουν πιθανές συγκάμψεις λόγω της στερεοτυπίας καθώς και στη δυσκαμψία που εμφανίζει γενιά στο σώμα της.

Το Φεβρουάριο του 2010 τα αποτελέσματα των εξετάσεων έδειξαν λίγο υψηλή τιμή για τα επίπεδα 101,3 αλλά ωστόσο δεν έκαναν καμία αλλαγή στη δόση του DEPAKINE. Επίσης, πραγματοποιήθηκε ένα ραντεβού με την . Παπαβασιλείου, το ΗΕΓ εγρήγορσης με τα μάτια ανοιχτά, έδειξε επιληπτογενή δραστηριότητα με προέλευση από την αριστερή κεντρική περιοχή με επέκταση μετωπιαία με δραστηριότητα η οποία κατά τόπους γενικευόταν για λίγα δευτερόλεπτα. Στις 26 Φεβρουαρίου του 2010 ξεκίνησε το ΚΕΡΡΑ με τελική δόση 300ml το πρωί και 300ml το βράδυ και της μείωσαν το ΤΟΡΑΜΑC σε 30mg το πρωί και 45mg το βράδυ.

Στις 20 Απριλίου του 2010 το νέο ΗΕΓ της Μ. εγρήγορσης με μάτια ανοιχτά, έδειξε επιληπτογενή δραστηριότητα από το αριστερό ημισφαίριο κέντρο-βρεγματικά. Σε σχέση με το προηγούμενο υπήρξε βελτίωση. Η εικόνα της Μ. ήταν καλύτερη και σύμφωνα με την γιατρό της την βοήθησε σε αυτό το ΚΕΡΡΑ και έτσι της έκανε άλλη μία μικρή αύξηση στη δόση και η Μ. παίρνει 300ml το πρωί και 400ml το βράδυ. Η δόση του ΤΟΡΑΜΑC μειώθηκε σε 30mg το πρωί και 30mg το βράδυ.

Την περίοδο εκείνη η Λογοθεραπεύτρια σε συνεργασία με την Εργοθεραπεύτρια συμπλήρωσαν το ατομικό εκπαιδευτικό πρόγραμμα της Μ. μαζί με κάποιους στόχους και τα μέσα παρέμβασης.

ΑΙΣΘΗΤΗΡΙΑΚΗ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ:

Η Μ. παρουσιάζει αμυντικότητα στην περιοχή του στόματος της. Στόχος είναι να γίνει προσπάθεια διόρθωσης της ρύθμισης του συγκεκριμένου συστήματος και εμπλουτισμός του διαιτολογίου της καθώς λόγω της αμυντικότητάς της δεν τρώει αρκετές τροφές (π.χ. φρούτα, σκληρές τροφές).

ΝΕΥΡΟΜΥΙΚΗ ΕΞΕΛΙΞΗ:

Προστατευτικές αντιδράσεις. Συνεχίζεται η προσπάθεια για τη βελτίωση των προστατευτικών αντιδράσεων κυρίως προς τα εμπρός και διατήρηση των προστατευτικών στο πλάι και προς τα πίσω.

Δύναμη και αντοχή. Συνεχίζεται η προσπάθεια για αύξηση της δύναμης και της αντοχής κυρίως την ωμικής ζώνης και των άνω άκρων.

ΤΟΜΕΑΣ ΠΡΟΣΑΡΜΟΣΤΙΩΝ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΩΝ:

Η Μ. προσπαθεί να σχεδιάσει και να εκτελέσει κίνηση όπως να απλώσει το χέρι και να πατήσει κουμπί από παιχνίδι. Θα εξασκηθεί στο πέρασμα από διάφορες θέσεις, στις στροφές κορμού δεξιά και αριστερά απλώνοντας χέρι για να πιάσει αγαπημένο αντικείμενο καθώς και στο πέρασμα μέσης γραμμής.

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΟΣ ΤΟΜΕΑΣ:

Έκφραση. Προσπάθεια να μιμείται συμβολικούς ήχους που θα συνδέονται με συγκεκριμένες δραστηριότητες, να εκδηλώνει συναισθήματα με εκφράσεις προσώπου, να ζητάει απλώνοντας το χέρι ή χρησιμοποιώντας κοινή εστία προσοχής, να επιλέγει ανάμεσα σε δύο αντικείμενα.

ΓΝΩΣΤΙΚΟΣ ΤΟΜΕΑΣ:

Προσοχή. Προσπάθεια να παραμένει συγκεντρωμένη σε μια δραστηριότητα, να ανταποκρίνεται στο κάλεσμα του ενήλικα.

Κατανόηση. Προσπάθεια να κατανοήσει απλό λεξιλόγιο (π.χ. όχι, μη, τέλος, πάλι), κατανόηση δραστηριοτήτων ζωής

Στις 25 Μαΐου του 2010 η Μ. έκανε ΗΕΓ το οποίο παρουσίασε επιληπτογενή δραστηριότητα απ το αριστερό ημισφαίριο κυρίως στην κροταφική περιοχή με άλλοτε άλλη επέκταση στο υπόλοιπο ημισφαίριο. Έτσι της έγινε και άλλη αύξηση του ΚΕΡΡΑ στα 400ml το πρωί και 400ml το βράδυ και μετά από τρεις μέρες η δόση της πήγε 500ml το πρωί και 500ml το βράδυ.

Στις 13 Ιουλίου του 2010 το ΗΕΓ κατέγραψε επιληπτογενή δραστηριότητα στο αριστερό ημισφαίριο κροταφικά, συγκριτικά με το προηγούμενο ΗΕΓ αυτό ήταν βελτιωμένο. Τελικά συνέχισε με DEPAKINE, TOPAMAC και ΚΕΡΡΑ 500ml πρωί και 600ml το βράδυ.

Οι θεραπείες της Μ. συνεχίζονταν κανονικά με μόνη αλλαγή στο κομμάτι της εργοθεραπείας που γίνονταν πια σε καινούργιο κέντρο.

Στις 3 Σεπτεμβρίου του 2010 έκανε μέτρηση οστικής πυκνότητας με τη μέθοδο απορρόφησης διπλής δέσμης και ενέργειας φωτονίων (DXA) με αποτέλεσμα μέσης οστικής πυκνότητας (O1 – O4) 0,364g/cm. Σε σύγκριση με την προηγούμενη εξέταση παρατηρήθηκε αύξηση της οστικής πυκνότητας στην ΟΜΣΣ ατά 20,4 %. Επίσης έγινε και ακτινογραφία σπονδυλικής στήλης με βάση την οποία διαπιστώθηκε ότι δεν παρουσίαζε η Μ. κάποιο πρόβλημα.

Στις 28 Σεπτεμβρίου του 2010 το ΗΕΓ κατέγραψε επιληπτογενή δραστηριότητα από το αριστερό ημισφαίριο κέντρο – βρεγματικά. Μετά από αυτό

το ΗΕΓ έγινε νέα αύξηση του ΚΕΡΡΑ 600ml το πρωί και 600ml βράδυ, ενώ παραμένουν οι ίδιες δόσεις σε ΔΕΡΑΚΙΝΕ και ΤΟΡΑΜΑΚ.

Στις 19 Οκτωβρίου του 2010 έκανε έναν ορμονικό έλεγχο, μία Ro (AP) άκρας χειρός για προσορισμό οστικής ηλικίας καθώς και ένα υπέρηχο μήτρας – ωοθηκών με αποτελέσματα που αξιολογήθηκαν ως φυσιολογικά.

Στις 25 Ιανουαρίου του 2011 το ΗΕΓ της Μ. κατέγραψε δύο επεισόδια επιληπτογενούς δραστηριότητας. Στη μία τουλάχιστον περίπτωση το επεισόδιο ήταν συνοδευόμενο και από κλινικά φαινόμενα ήπια με προέλευση την αριστερή κροταφική περιοχή. Ως συνέπεια των επεισοδίων, έγινε πάλι αύξηση στο ΚΕΡΡΑ 700ml το πρωί και 700ml το βράδυ, το ίδιο έγινε και στο ΔΕΡΑΚΙΝΕ και στο ΤΟΡΑΜΑΚ 45mg το πρωί και 45mg το βράδυ.

Η Μ. συνέχιζε να κάνει επεισόδια μικρής διάρκειας και έντασης και έτσι στις 27 Απριλίου του 2011 μετά από ΗΕΓ το οποίο παρουσίασε πάλι επιληπτογενή δραστηριότητα, άρχισαν σταδιακή μείωση του ΤΟΡΑΜΑΚ και ξεκίνησαν το ΛΑΜΙΚΤΑΛ με σταδιακή αύξηση, το ΔΕΡΑΚΙΝΕ και το ΚΕΡΡΑ παραμένουν στις ίδιες δόσεις.

Την περίοδο εκείνη άρχισε να παρουσιάζει τάση για εμετό χωρίς αυτό να συνδυάζεται πάντα με την ώρα του φαγητού ή κάποια άλλη συγκεκριμένη δραστηριότητα. Τα επεισόδια αυτά άρχισαν να γίνονται πιο έντονα και πιο συχνά. Στις 26 Μαΐου του 2011 έγινε εισαγωγή της Μ. στο Παιδών Πεντέλης όπου μετά από εξέταση από τον γαστρεντερολόγο, ξεκίνησε το ΛΑΡΑΖΟΛΕ 15mg κάθε πρωί.

Η συμπεριφορά της Μ. συνέχιζε να είναι αρκετά καλή επικοινωνιακά αλλά παρουσίαζε κάποιες δυσκολίες στην κίνηση και περισσότερο στην βάδιση. Στα χέρια δεν παρουσίαζε σημαντικές αλλαγές ενώ συνέχιζε την στερεοτυπία με το δεξί χέρι.

Τον Ιούνιο του 2011 της άλλαξαν την ΣΥΠΕΡΑΜΙΝΕ με την ΑΜΙΝΟΚΕΡ.

Στις 6 Ιουλίου του 2011 έγινε οφθαλμολογική εξέταση, όπως και κάθε χρόνο χωρίς να παρουσιάζονται διαφορές (Δεξιός οφθαλμός υπερμετρωπία 4D, αριστερός οφθαλμός υπερμετρωπία 4D και υπερμετρωπικός αστιγματισμός έναντι στις 180).

Τον Αύγουστο του 2011 σταμάτησε το ΛΑΡΑΖΟΛΕ γιατί δεν φάνηκε να έχει κάποια ενόχληση.

Στις 16 Αυγούστου του 2011 έγιναν βιοχημικές εξετάσεις καθώς και μέτρηση οστικής πυκνότητας με την μέθοδο (DXA). Η τιμή οστικής πυκνότητας ήταν – 3,9 και οι εξετάσεις ήταν σε καλά επίπεδα. Έτσι σύμφωνα με τις οδηγίες της ειδικού συνέχισαν την προσπάθεια αύξησης των γαλακτοκομικών προϊόντων στην διατροφή της Μ. καθώς και να δοθεί έμφαση στην φυσικοθεραπεία και γενικά στη κίνηση της Μ.

Τον Σεπτέμβριο του 2011 άρχισε θεραπείες (λογοθεραπεία, φυσικοθεραπεία, εργοθεραπεία, πισίνα) σε ένα άλλο κέντρο αποκατάστασης.. Η εικόνα της Μ. είχε βελτιωθεί όσον αφορά την βάρδιση της.

2.1.2. Ιστορικό Ειριάννας

Η Ει. γεννήθηκε στις 26 Αυγούστου 2003 με καισαρική τομή, λόγω περιέλιξης του μωρού. Πρόκειται για εξωσωματική γονιμοποίηση και αποτελεί το πρωτότοκο παιδί της οικογένειας. Η κύηση ήταν τελειόμηνη και το νεογνό γεννήθηκε με βάρος 2400gr.

Τον Νοέμβριο του 2003 λόγω συγγενές εξάρθρωμα ισχίου νοσηλεύτηκε στο νοσοκομείο Αγλαΐας Κυριακού , σε ηλικία 2,5 μηνών τοποθετήθηκε νάρθηκας στο ισχίο του παιδιού για 3 μήνες. Η Ει. γεννήθηκε με ίνα στη γλώσσα, η οποία αφαιρέθηκε. Πρόκειται για μία ίνα που συνδέει την γλώσσα με το κάτω φατνίο. Πραγματοποιήθηκε εκτομή χαλινού στους πρώτους μήνες της γέννησης του παιδιού.

Επιπλέον, έχει πραγματοποιηθεί στην Ει. εξέταση για ακουστικά προκλητά δυναμικά και καρυότυπο και τα αποτελέσματα του ακοογράμματος αναφέρουν κώφωση. Το παιδί κάνει στήριξης κεφαλής και περπατάει με υποστήριξη από ενός έτους. Την περίοδο εκείνη κατάφερε να κάθεται χωρίς υποστήριξη. Στην ηλικία του ενός έτους έλεγε 5 λέξεις (μαμά, μπαμπά, γιαγιά, πάμε, όχι).

Στις 6 Δεκεμβρίου του 2005 εισήχθη στο νοσοκομείο Παίδων Αγίας Σοφίας για να ελεγχθεί η γενική καθυστέρηση που παρουσιάζει το παιδί. Σε ηλικία 27 μηνών η Ει. είχε βάρος 9190gr/ < 3^η Εκατοστιαία θέση της καμπύλης ανάπτυξης , μήκος 77cm/ < 3^η Εκατοστιαίας θέσης της καμπύλης ανάπτυξης και περίμετρο κεφαλής 46,5 cm / 3- 10^η . Από την νεογνική ηλικία του παιδιού αναφέρεται δυσκοιλιότητα και για αυτό το λόγω, η Ει. βρίσκεται σε αγωγή και παίρνει 5ml DUPHALAC καθημερινά.

Σύμφωνα με τους γονείς, το παιδί τρώει λίγο και κάνει συνέχεια εμετούς. Επιπλέον, το παιδί παρουσιάζει αλλεργία στο αποxιλ. Η μητέρα της μικρής Ει. την θήλασε κανονικά. Κατά την εισαγωγή της στο νοσοκομείο έγινε μια αντικειμενική εξέταση από την γιατρό. Παρατηρήθηκαν ορισμένες ανωμαλίες στα αυτιά, στα μάτια, στα παρίσθια και στην μύτη. Πιο συγκεκριμένα, τα αυτιά του παιδιού παρατηρήθηκαν με χαμηλή πρόσφυση και ατελής ελίκωση του πτερυγίου. Στα μάτια υπάρχει υπερτελορισμός, δηλαδή μεγάλη απόσταση ανάμεσα στα μάτια. Ακόμα, στην περιοχή των παρίσθιων παρατηρήθηκε ερυθρή και φυσαλιδώδη θολωτή υπερώα. Τέλος, παρατηρήθηκε στην μύτη του παιδιού καθίζηση της ρίζας της ρινός στο ύψος ανάμεσα στα δύο μάτια.

Στις 27 Φεβρουαρίου 2007 η Ει. άρχισε θεραπείες (λογοθεραπεία, φυσικοθεραπεία, εργοθεραπεία, ψυχοπαιδαγωγικό) σε ένα κέντρο αποκατάστασης, έχοντας ως διάγνωση το παιδί καθυστέρηση λόγου και ομιλίας.

Οι θεραπευτές που πραγματοποιούν συνεδρίες με το παιδί συμπλήρωσαν το ατομικό θεραπευτικό πρόγραμμα , με κάποιους στόχους και μέσα παρέμβασης.

ΑΙΣΘΗΤΗΡΙΑΚΗ ΟΛΟΚΛΗΡΩΣΗ:

Το παιδί παρουσίαζε αμυντικότητα στο στόμα. Κυρίως, δεν μπορούσε να δεχτεί εργαλεία με δόνηση που χρησιμοποιούνται για την διέγερση και ενεργοποίηση των δομών της στοματικής κοιλότητας. Έτσι η Ει. χρειάστηκε εκπαίδευση προκειμένου να ανέχεται το εργαλείο αυτό και εσωτερικά στο στόμα αλλά και γύρω από αυτό.

ΝΕΥΡΟΚΙΝΗΤΙΚΗ ΕΞΕΛΙΞΗ:

Πραγματοποιούνται ασκήσεις για την βελτίωση της ισορροπίας της καθώς και ασκήσεις για τον κάτω κορμό. Ακόμα, γίνεται προσπάθεια μέσα από διάφορες ασκήσεις, να πραγματοποιήσει το παιδί δυσκολότερες ασκήσεις όπως να προσπεράσει εμπόδια.

ΤΟΜΕΑΣ ΠΡΟΣΑΡΜΟΣΤΙΚΩΝ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΩΝ:

Η Ει. κάνει προσπάθειες να εκτελέσει την κίνηση να απλώσει το χέρι ώστε να πιάσει ένα παιχνίδι ή να πατήσει ένα κουμπί από παιχνίδι. Ωστόσο, υπάρχει δυσκολία και για αυτό το λόγο πραγματοποιείται εκπαίδευση σε αυτό τον τομέα.

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΟΣ ΤΟΜΕΑΣ:

Η Ει. εκφράζει τα συναισθήματά της μέσα από ήχους και κραυγές. Επίσης, εκδηλώνει τα συναισθήματά της με ορισμένες εκφράσεις προσώπου παραδείγματος χάρη όταν χαίρεται γελάει δυνατά και όταν λυπάται ή πονάει κλαίει. Τέλος, μιμείται ήχους και επιλέγει το επιθυμητό της αντικείμενα ανάμεσα σε τρία, συνήθως απλώνοντας το χέρι της.

ΓΝΩΣΤΙΚΟΣ ΤΟΜΕΑΣ:

Το παιδί χρειάζεται εξάσκηση προκειμένου να παραμένει περισσότερη ώρα συγκεντρωμένη κατά την διάρκεια μιας δραστηριότητας. Ακόμα, γίνεται προσπάθεια να κατανοήσει απλό λεξιλόγιο.

Ο έλεγχος για την αναπτυξιακή αλλά και γενική καθυστέρηση του παιδιού συνεχίζεται και έτσι στις 23 Ιουνίου 2008 η Ει. κάνει μία μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου, στην οποία όμως δεν παρατηρήθηκαν εστίες με παθολογικό σήμα στις

περιοχές του εγκεφάλου. Τα αποτελέσματα της εξέτασης ήταν αρνητικά για απεικονιστικά παθολογικά ευρήματα.

Στις 17 Ιανουαρίου 2013 πραγματοποιήθηκε στην Ει. εξέταση στο νοσοκομείο Παιδων Αγίας Σοφίας και μοριακή ανάλυση για το σύνδρομο Rett από την γιατρό αλλά και την ειδική Μοριακή Βιολόγο. Η μέθοδος εξέτασης ήταν να απομονωθεί το DNA από τα λεμφοκύτταρα του περιφερικού αίματος από το παιδί. Ακολούθησε μοριακή μελέτη του εξωνίου 3 και 4 του γονιδίου MECP2 που βρίσκεται στο χρωμόσωμα X (στη περιοχή Xq28) με την εφαρμογή τεχνικής PRC (πολλαπλή αντίδραση πολυμεράσης) για τον πολλαπλασιασμό των εξωνίων και την ανίχνευση των μεγάλων ελλειμμάτων καθώς επίσης και την εφαρμογή της τεχνικής ECMA (Enzymatic Cleavage Mismatch Analysis) για την ανίχνευση πιθανών μεταλλάξεων. Τέλος, έγινε ανάλυση της πρωτοταγούς δομής για τον χαρακτηρισμό μεταλλάξεων.

Τα αποτελέσματα της μοριακής ανάλυσης έδειξαν μια νουκλεοτιδική αλλαγή που αφορά την ένθεση μιας θυμίνης στη θέση 481 στο εξώνιο 3. Σε επίπεδο πρωτεΐνης παρατηρήθηκε αλλαγή του πλαισίου ανάγνωσης που έχει σαν αποτέλεσμα την αντικατάσταση του αμινοξικού καταλοίπου σερίνης από φαινυλαλανανίνη στη θέση 78 και τη δημιουργία πρώιμου κωδικού λήξης στη θέση 90. Επομένως, ο χαρακτήρας της μετάλλαξης υποδεικνύει ότι σχετίζεται με την παθολογία του συνδρόμου και ως εκ τούτου τα αποτελέσματα της εξέτασης υποστήριξαν την κλινική διάγνωση για σύνδρομο Rett στην Ει.

2.2. Χαρακτηριστικά στοιχεία των δύο περιστατικών

2.2.1. Τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα της περίπτωσης της Μ.

Στην περίπτωση της Μ. έχουμε έναν φυσιολογικό τοκετό και φυσιολογική ανάπτυξη του εμβρύου μέχρι τους πρώτους μήνες της ζωής του. Στην ηλικία του ενός έτους παρατηρήθηκαν από τον παιδίατρο κάποια κινητικά και επικοινωνιακά προβλήματα. Επιπλέον, το παιδί εμφανίζει στερεοτυπίες με τα χέρια του, τις χαρακτηριστικές "πλύσεις". Οι κινητικές δυσκολίες και πιο συγκεκριμένα τα προβλήματα βάδισης καθώς και οι επικοινωνιακές δυσκολίες επιδεινώνονται. Άλλο ένα κλινικό χαρακτηριστικό του συνδρόμου που εμφανίζει η Μ. είναι οι ανωμαλίες στην αναπνοή καθώς και επιληπτικές κρίσεις. Όπως συνηθίζεται στα παιδιά με σύνδρομο Rett έτσι και στην Μ. υπήρξαν κάποιες περίοδοι καλυτέρευσης που ωστόσο δεν κρατούσαν για πολύ και πάλι παλινδρομούσε και παρουσίαζε επιδείνωση. Επιπρόσθετα, το παιδί παρουσιάζει γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση και έχουν γίνει οι απαραίτητοι έλεγχοι που αποδεικνύουν ότι έχει υπερμετρωπία και κάποια κώφωση.

Η Μ. δεν παράγει ομιλία παρά μόνο φωνούλες και κραυγές. Ακόμα, έχει την ικανότητα να εκφράσει χαρά και λύπη, χωρίς την εκφορά λόγου. Αφού πραγματοποιήθηκε στοματοπροσωπικός έλεγχος στο παιδί, τα αποτελέσματα παρουσίασαν στοματική αμυντικότητα και μειωμένο στοματοκινητικό συντονισμό. Πιο συγκεκριμένα για την κάθε δομή του προσώπου, δεν κατάφερε να ακολουθήσει τις εντολές να ανοίξει το στόμα της πολύ, να σηκώσει τα φρύδια της, να κλείσει τα μάτια της σφιχτά και να χαμογελάσει. Στις εντολές που αφορούν τα χείλη παρουσίασε ατελής ένωση κατά την σύγκλειση και κυρίως κατά την κατάποση καθώς επίσης παρατηρήθηκε ακούσια εκροή σιέλου. Όσο αναφορά τις ασκήσεις διαδοχοκίνησης των χειλιών, διαπιστώνουμε ότι υπάρχει μειωμένος συντονισμός της αναπνοής κατά την κατάποση. Ακόμα, εξετάστηκε η γλώσσα του παιδιού και παρατηρήθηκε μειωμένο εύρος κίνησης της. Τέλος, υπάρχει μεγάλη αδυναμία της γλώσσας και δεν μπορεί να πραγματοποιήσει κινήσεις και διαδοχοκινήσεις με την γλώσσα.

2.2.2. Τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα της περίπτωσης της Ει.

Στην περίπτωση της Ει. έχουμε μία εξωσωματική γονιμοποίηση και καισαρική τομή. Στην ηλικία περίπου των δύο ετών παρατηρήθηκαν κάποια κινητικά και επικοινωνιακά προβλήματα. Ακόμα, εμφανίζει ένα από τα βασικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου που είναι οι στερεοτυπίες με τα χέρια, οι "πλύσεις". Πιο συγκεκριμένα τα κινητικά προβλήματα εντοπίζονται στην βάδιση και στην ισορροπία. Επιπλέον, η Ει. έχει υπερμετρωπία και για αυτό φοράει γυαλιά. Με βάση τον ακοολογικό έλεγχο το παιδί έχει και κάποια κώφωση. Γενικά η ανάπτυξη της Ει. εμφανίζει επιβράδυνση, ωστόσο επικοινωνιακά έχει καταφέρει και παράγει λίγες λέξεις. Άλλη μία ικανότητα της Ει. είναι ότι μπορεί να αναγνωρίσει ορισμένα αντικείμενα από τον ήχο αλλά και να εντοπίσει την πηγή ακουστικών ερεθισμάτων. Η οπτική της αντιληπτικότητα είναι περιορισμένη σε λίγες έννοιες όπως ο σκύλος, η γάτα, το μήλο. Τα μέρη που του σώματος που γνωρίζει είναι μόνο η μύτη και το μάτι. Το παιδί κάνει κάποιες προσπάθειες για συμβολικές κινήσεις τις οποίες όμως δεν κατορθώνει να ολοκληρώσει. Τέλος, έχει την δυνατότητα να αντιλαμβάνεται βασικές εντολές και να παράγει το ναι κατεβάζοντας το κεφάλι και αντίστοιχα το όχι σηκώνοντας το κεφάλι και τα χέρια της.

Η Ει. ενώ έχει κατακτήσει λίγες λέξεις όπως μαμά, μπαμπά, γιαγιά, πάμε ωστόσο όταν θέλει να επικοινωνήσει χρησιμοποιεί μόνο περιορισμένα νοήματα και αυτά επιλεκτικά. Παρουσιάζει την ικανότητα να εκφράσει την χαρά, την λύπη, τον πόνο, χωρίς όμως να εκφέρει λόγο. Επιπλέον, παρατηρήθηκαν απότομες συναισθηματικές αλλαγές μέσα σε πολύ σύντομο χρονικό διάστημα. Αφού πραγματοποιήθηκε στοματοπροσωπικός έλεγχος στο παιδί, παρατηρήθηκε ότι είναι πολύ υποτονική και δεν μπορεί να μιμηθεί στοματικές κινήσεις ή ήχους. Ακόμα,

παρουσιάζει καθυστερημένη έναρξη σε όλες τις κινήσεις. Μετά από οπτικό – γευστικό ερέθισμα των στοματικών δομών, τότε άρχισαν οι δομές αυτές να αποκτούν εύρος αλλά ωστόσο με περιορισμένη ταχύτητα. Για να μπορέσει να μιμηθεί ήχους ή στοματοπροσωπικές ασκήσεις θα πρέπει να δίνεται παράλληλα και η χρήση των κινήσεων. Κατά την προσπάθεια της να μιμηθεί, δεν απομονώνει τις κινήσεις κεφαλιού – κορμού από τις κινήσεις των στοματικών δομών. Δηλαδή, προσπαθεί με όλο της το σώμα ενώ παρουσιάζει τρέμουλο στο κεφάλι και στα χέρια. Επίσης, η γλώσσα εμφανίζει περιορισμένο εύρος κίνησης σε όλους τους άξονες καθώς και τα δόντια δεν έχουν τέλεια σύγκλιση και οι κοπτήρες της είναι μεγάλοι. Όσο αναφορά την αναπνοή παρατηρήθηκε χαμηλή έντασή της. Τέλος, η Ει. παρουσιάζει πολλά στοιχεία στοματικής απραξίας.

2.3. Προσωπική παρατήρηση

2.3.1. Η περίπτωση της Μ.

Κατά την προσωπική μου παρατήρηση έχω επισημάνει ορισμένα πράγματα που αφορούν τα δύο αυτά περιστατικά και που μου έκαναν ιδιαίτερη εντύπωση. Έχοντας διαβάσει και ενημερωθεί για το σύνδρομο Rett παρακολούθησα για ένα χρονικό διάστημα τις συνεδρίες λογοθεραπείας των δύο κοριτσιών και στην συνέχεια ανέλαβα και την δημιουργία του θεραπευτικού προγράμματος θέτοντας στόχους.

Στην περίπτωση της Μ. παρατήρησα πολύ έντονα ότι εμφάνιζε ανωμαλίες στην αναπνοή της κατά την διάρκεια της συνεδρίας. Μου έκανε από την αρχή εντύπωση και έτσι προσπάθησα να καταλάβω γιατί συμβαίνει αυτό. Επιπλέον, ήταν πολύ αξιοσημείωτο ότι η μητέρα της Μ. βρισκόταν πάντα μέσα σε όλε τις θεραπείες της Μ. Ήταν σχεδόν ξεκάθαρο ότι η Μ. όποτε δεν ήθελε να συνεχίσει την θεραπεία της, κράταγε την αναπνοή της και έτσι η μητέρα της παρενέβαινε και διέκοπτε για λίγο την θεραπεία. Η αντίδραση λοιπόν της Μ. σε κάτι που δεν ήθελε ήταν το κράτημα της αναπνοής και έτσι γνώριζε ότι θα την “έσωζε” η μητέρα της. Επίσης, παρατήρησα ότι τα κινητικά της προβλήματα και συγκεκριμένα τα προβλήματα βάρδισης ήταν πολύ εμφανή αφού πάντα ερχόταν στην αγκαλιά του πατέρα της. Τέλος, κάθε φορά και καθ’ όλη την διάρκεια της θεραπείας της αλλά και πριν κατά την αναμονή της, πραγματοποιεί τις στερεοτυπίες με τα χέρια της, τις “πλύσεις”. Ήταν εμφανή η προτίμησή της σε παιχνίδια με έντονα χρώματα που έπαιζαν μουσική.

Η πορεία της Μ. όλο αυτό το διάστημα ήταν σταθερή και για να πραγματοποιηθεί ομαλά η συνεδρία εξαρτιόταν κατά ένα μεγάλο βαθμό στην συναισθηματική και σωματική κατάσταση της.

2.3.2. Η περίπτωση της Ει.

Στην περίπτωση της Ει. παρατήρησα ότι ήταν πολύ έντονες οι στερεοτυπίες των χεριών, οι οποίες συνοδεύονταν από κινήσεις του πάνω μέρους του κορμού καθώς και την παραγωγή ενός παρατεταμένου /m/. Ερχόταν πάντα στην θεραπεία ευδιάθετη και έμπαινε στην αίθουσα με αργά βήματα και υποβοηθούμενη. Με βοήθεια καθόταν αλλά και σηκωνόταν από το κάθισμά της. Επίσης, παρατηρήθηκε ότι το παιδί είχε έντονες και απότομες συναισθηματικές αλλαγές. Ακόμα, παρατήρησα ότι η Ει. ήταν πολύ λαίμαργη και δεν περίμενε να μασήσει την τροφή της πριν δαγκώσει άλλο κομμάτι αλλά προσπαθούσε να το φάει όλο με μιας. Για αυτό τον λόγο κατά την μάσηση, της έπεφταν κομμάτια από το στόμα. Τέλος, συνήθιζε να είναι σε υπερδραστηριότητα και η προσοχή της διασπάται εύκολα. Κάθε φορά που κουραζόταν και δεν ήθελε να κάνει άλλο μάθημα, κοίταζε αλλού και όταν φώναζες το όνομά της έκλεινε αργά τα μάτια της και μετά επέστρεφε πάλι προς το παιχνίδι.

Η πορεία της Ει. όλο το διάστημα των συνεδριών δεν ήταν σταθερή και παλινδρομούσε συνεχώς. Πιο συγκεκριμένα παρατήρησα ότι μετά από δύο μήνες διακοπής της από τα μαθήματα λογοθεραπείας λόγω καλοκαιριού, το παιδί τον Σεπτέμβριο επέστρεψε και η προσοχή του διασπάται συχνότερα και ευκολότερα κατά την διάρκεια των συνεδριών. Ακόμα, όταν αφαιρείται εμφανίζει κλείσιμο και άνοιγμα των ματιών και αρχίζει ένα ακατάληπτο βάβισμα. Τέλος, ήταν εμφανής η παλινδρόμηση της αφού δεν μπορούσε πια να πραγματοποιήσει κάποιες από τις εντολές και δεν παράγει λέξεις που είχε μάθει. Η εικόνα που μου δίνει η Ει. είναι ότι πρόκειται για ένα παιδί που δεν εκδηλώνει κίνητρο για επικοινωνία.

2.4 Θεραπευτικό πρόγραμμα

2.4.1. Το θεραπευτικό πρόγραμμα της Μ.

Το θεραπευτικό πρόγραμμα που παρακολουθεί το τελευταίο διάστημα η Μ. περιλαμβάνει φυσικοθεραπεία, λογοθεραπεία, εργοθεραπεία και υδροθεραπεία.

Πιο συγκεκριμένα, όσο αναφορά το πρόγραμμα της λογοθεραπείας η Μ. ξεκίνησε να εκπαιδεύεται σε δύο τομείς, στον στοματοκινητικό συντονισμό και στην εισαγωγή σε ένα εναλλακτικό πρόγραμμα επικοινωνίας. Οι ασκήσεις που αφορούσαν τον στομακινητικό συντονισμό ήταν το φύσημα – ρούφηγμα. Το παιδί παρουσίασε πρόοδο στην λειτουργία αναπνοής – φώνησης με τη βοήθεια διαφορετικών σφυριχτρών που χρησιμοποιούσε κατά την εκπαίδευση. Επόμενος, στόχος ήταν ο πιο εύκολος και ο πιο γρήγορος ρυθμός αναπνοής – φώνησης. Επιπλέον, χρησιμοποιούσαν κατά την συνεδρία το σύστημα MORE για την βελτίωση της αναπνοής αλλά και μελλοντικού ίσως τρόπου επικοινωνίας. Εδώ παρατηρήθηκε

μια ευκολότερη πλέον αντίληψη και διεξαγωγή του τρόπου χρήσης της σφυρίχτρας. Επίσης κάθε φορά κατά την διάρκεια της συνεδρίας πραγματοποιείται μασάζ εσωτερικά και εξωτερικά για χαλάρωση των παρειών και βελτίωση του στοματοκινητικού συντονισμού. Ακόμα, ένας στόχος ήταν η μάσηση ιδιαίτερων υφών τροφής που είχε παρατηρηθεί ότι αισθητηριακά την αποδιοργανώνουν κατά την μάσηση για ορισμένο μικρό χρονικό διάστημα. Η πορεία του παιδιού ήταν σταθερή για μεγάλο χρονικό διάστημα, περίπου δύο με τρία χρόνια. Αυτό που είχε παρατηρηθεί είναι ότι η συνεδρία για να ολοκληρωθεί ή να πραγματοποιηθεί ομαλά και με επίτευξη των στόχων, οριζόταν από την παθολογική ή και συναισθηματική κατάσταση του παιδιού. Οι στόχοι παρέμειναν οι ίδιοι με μικρή βελτίωση, ενώ έγινε επιπλέον προσπάθεια για διάσπαση της τροφής από την ίδια στο στόμα με τη χρήση χεριού.

Ο εναλλακτικός τρόπος επικοινωνίας που εισάγαμε στην Μ. ήταν με εικόνες, δηλαδή φωτογραφίες από αντικείμενα της καθημερινότητάς της. Όσο αναφορά την διαδικασία εκπαίδευσης του προγράμματος επικοινωνίας έδειξε το παιδί να κατανοεί τον τρόπο χρήσης του. Η εικόνα του παιδιού και η πορεία της παρέμειναν σταθερή και για αυτό το λόγο έγιναν προσπάθειες για χρήση των χεριών πατώντας με την παλάμη σε όλη την εικόνα που επιθυμεί. Όταν η Μ. παρουσίασε μεγάλη ευκολία στην χρήση των πρώτων εικόνων σταδιακά προστέθηκαν και άλλες.

Η θεραπεία Μ.Ο.Ρ.Ε.(Motor-Oral-Respiration-Eye) εφαρμόζεται σε παιδιά με νευρο-εξελικτικές δυσκολίες και δυσκολίες αισθητηριακής ολοκλήρωσης. Βασίζεται στην νευροφυσιολογική εξέλιξη του στόματος με την λειτουργία της αναπνοής, της κίνησης των ματιών, της προσοχής- συγκέντρωσης, της μάθησης και της εγρήγορσης, της αυτορύθμισης, της οπτικής και ακουστικής αντίληψης καθώς και της σημαντικότητας συνεργίας Απομύζησης-Κατάποσης-Αναπνοής.

Εφαρμόζεται με ειδικό πρωτόκολλο ,απαιτεί εξειδίκευση και χρησιμοποιείται από λογοθεραπευτή-εργοθεραπευτή-φυσιοθεραπευτή.

Το σύστημα Μ.Ο.Ρ.Ε περιλαμβάνει αναπνευστικές ασκήσεις καθώς και χρήση σφυρίχτρών διαφορετικού βαθμού δυσκολίας σε επίπεδο κινητικό, στοματικό και οπτικό.

Η Patricia Oetter, (MA,OTR/L.FAOTA), είναι η θεμελιώτρια του συστήματος Μ.Ο.Ρ.Ε. Η Eileen Richter, (MPH,OTR,FAOTA) και ηSheila M. Frick (OTR) βοήθησαν σημαντικά στην περαιτέρω ανάπτυξη του θεραπευτικού μοντέλου.

Ο στόχος του συστήματος Μ.Ο.Ρ.Ε είναι –αναλόγως την διάγνωση- η βελτίωση των δυσκολιών που παρατηρούνται σε κάθε περίπτωση και δυσχεραίνουν την στοματο-αναπνευστική λειτουργία(συγχρονισμός απομύζησης-κατάποσης-αναπνοής, κινητικός συντονισμός) καθώς και των δυσκολιών αισθητηριακής ολοκλήρωσης(οπτική, απτική, ακουστική αμυντικότητα, δυσκολίες στην ισορροπία και τον κινητικό σχεδιασμό, δυσκολίες αμφίπλευρου συντονισμού,

δυσκολίες στην αισθητηριακή ρύθμιση, μαθησιακές δυσκολίες, δυσκολίες χωροχρονικής οργάνωσης, υπερκινητικότητα κ.α.)(<http://www.anaptixirc.gr/>, Σαμίου Γεωργία, Λογοθεραπεύτρια, 2013).

2.4.2. Το θεραπευτικό πρόγραμμα της Ει.

Το θεραπευτικό πρόγραμμα που παρακολουθεί η Ει. περιλαμβάνει φυσικοθεραπεία, λογοθεραπεία και εργοθεραπεία.

Όσο αναφορά το πρόγραμμα λογοθεραπείας της Ει. ξεκίνησε να εκπαιδεύεται σε διάφορους τομείς, όπως στον στοματοκινητικό συντονισμό, ανάπτυξη βαβίσματος, στην μίμηση αδρών κινήσεων και παραγωγή φωνημάτων και λέξεων, στην σωματογνωσία, στην κατανόηση και εκτέλεση εντολών, στην εισαγωγή σε ένα εναλλακτικό πρόγραμμα επικοινωνίας (PECS) και στην διαχείριση της τροφής.

Η Ει. έχει καταφέρει σε διάστημα ενός έτους να παράγει τις λέξεις μαμά, μπαμπά, ναι και όχι καθώς επίσης να μιμείται τα φωνήεντα /α/ , /ο/, /ε/, /ι/, /ου/. Ακόμα, πραγματοποιεί μερικές στοματοπροσωπικές εντολές, όπως φύσα, άνοιξε το στόμα, βγάλε έξω τη γλώσσα, κάνε γεια και στείλε φιλί. Ωστόσο, το φιλί δεν το εκτελεί σωστά αφού δεν σουφρώνει επαρκώς τα χείλη. Το εύρος κίνησης της γλώσσας της έχει βελτιωθεί σημαντικά μέσω διάφορων στοματοπροσωπικών ασκήσεων. Επιπλέον, έχουμε δουλέψει αισθητηριακή διέγερση στη στοματική κοιλότητα αλλά και γύρω από αυτήν. Ακόμα, κάνουμε χρήση μασητικών εργαλείων για την ενίσχυση της μάσησης και εκπαιδεύεται στον έλεγχο και διαχείριση της τροφής και του νερού.

Η Ει. εκπαιδεύτηκε και στην κατανόηση και αναγνώριση αντικειμένων και κατάφερε να κάνει διάκριση ανάμεσα σε τρία. Οι λέξεις που αναγνώριζε ήταν η μπάλα, το ποτήρι, το πιρούνι, το κουτάλι, η πετσέτα, το τραπέζι, η καρέκλα, το μπισκότο, η σοκολάτα, το παπί και η γάτα. Επιπλέον, έμαθε να κατανοεί δύο τοπικές εντολές « βάλε πάνω », « βάλε μέσα » και να τις εκτελεί και συνδυαστικά. Επίσης, έχει καταφέρει να μιμηθεί την φράση « χτύπα παλαμάκια », μετά από την οπτική βοήθεια που της δίνω. Τέλος, προκειμένου να υπάρξει κάποιου είδους επικοινωνίας και για να μάθει να ανταποκρίνεται στην ερώτηση « τι θέλεις ; » κάθε φορά που επιθυμούσε κάτι, έπαιρνα το επιθυμητό αντικείμενο και ένα μη επιθυμητό και την ρώταγα τι θέλει δείχνοντας της τις επιλογές. Αυτό γινόταν καθ' όλη την διάρκεια της συνεδρίας με πολλές επαναλήψεις έχοντας ως στόχο να μάθει η Ει. να ανταποκρίνεται στην παραπάνω ερώτηση και να παίρνει το σωστό αντικείμενο κάθε φορά.

Η πορεία της Ει. δεν είναι ιδιαίτερα σταθερή αλλά συχνά παλινδρομεί. Πιο συγκεκριμένα μετά από ένα διάστημα δύο μηνών το παιδί σταμάτησε να εκτελεί

κάποιες από τις εντολές και λέξεις που είχε κατακτήσει. Ακόμα, με δυσκολία μιμείται αδρές κινήσεις και δείχνει να μην διαχωρίζει πλέον τα αντικείμενα που είχε εκπαιδευτεί να διακρίνει. Για τον λόγο αυτό δόθηκαν ασκήσεις και πρόγραμμα ενίσχυσης και για το σπίτι. Ωστόσο, εκδηλώνει ενδιαφέρον για ένα παιχνίδι και το αναζητά και το δείχνει όταν το θέλει.

Οι στόχοι παραμένουν ίδιοι, αφού σε κανένα από τους παραπάνω στόχους δεν έχει παρουσιάσει πρόοδο.

Ο εναλλακτικός τρόπος επικοινωνίας που εισάγαμε στην Ει. είναι το PECS. Στο στάδιο 1 και 2 τα πήγε πολύ καλά αλλά μόνο όταν το βιβλίο επικοινωνίας ήταν μπροστά της. Όποτε έχανε την οπτική επαφή μαζί του, τότε η Ει. δεν το έψαχνε στον χώρο για να το βρει και ήταν σαν να μην υπήρχε για αυτήν. Επίσης, στο στάδιο 2 το παιδί παρουσιάζει δυσκολία με την απόσταση καθώς ακόμα δυσκολεύεται να ξεκολλήσει τις εικόνες λόγω των κινητικών δυσκολιών της. Έγινε μία προσπάθεια να προχωρήσει στο στάδιο 3 όπου σταδιακά έδειχνε να καταλαβαίνει τον τρόπο και να μπορεί να διακρίνει το επιθυμητό και το μη επιθυμητό αντικείμενο. Ακόμα, φτάσαμε στο στάδιο 3 Β όπου καλείται το παιδί να κάνει διάκριση ανάμεσα σε τρεις εικόνες εκ των οποίων η μία είναι λευκή.

Το Σύστημα Επικοινωνίας Μέσω Ανταλλαγής Εικόνων (PECS) αναπτύχθηκε ως ένα εναλλακτικό / επαυξητικό σύστημα επικοινωνίας για μικρούς σε ηλικία μαθητές με διαταραχές αυτιστικού φάσματος (Bondy & Frost,1994 α).

Ο σχεδιασμός του PECS και η σειρά με την οποία έχουν καθοριστεί τα βήματα της αρχικής εκπαίδευσης έχουν επηρεαστεί από την περιγραφή των λεκτικών συντελεστών (verbal operants) του Skinner (1957), και από την προσέγγιση της ανάλυσης της συμπεριφοράς για τον αυτισμό (Bondy,1998)(Lori Frost, M.S. CCC – SLP και Andy Bondy, Ph. D, 2013).

2.5. Μελλοντικές προτάσεις

2.5.1. Μελλοντικές προτάσεις για την περίπτωση της Μ.

Η Μ. είναι ένα παιδί 11 ετών (Ημ. Γεν. 3/3/04) με σύνδρομο Rett. Παρακολουθεί λογοθεραπευτικό πρόγραμμα από το 2005 και έχει βελτιωθεί σε αρκετούς τομείς. Οι δύο κύριοι στόχοι του θεραπευτικού προγράμματος ήταν ο στοματοπροσωπικός συντονισμός και η εισαγωγή εναλλακτικού προγράμματος επικοινωνίας.

Παρόλο που η Μ. παρουσίασε πρόοδο και κατόρθωσε να επιτεύξει έως ένα σημείο τους στόχους αυτούς, κρίνεται αναγκαία η συνέχιση τους. Πιο συγκεκριμένα, προτείνεται η χρήση επικοινωνίας μέσω βλέμματος με περισσότερες

εικόνες. Ακόμα, ένας άλλος στόχος είναι η μείωση της υπέρτασης στις παρειές και τα χείλη της. Για να πραγματοποιηθεί η μείωση της υπέρτασης στα συγκεκριμένα μέρη του προσώπου χρειάζεται να γίνει μασάζ του προσώπου, εσωτερικά και εξωτερικά, για την χαλάρωση των παρειών και για την βελτίωση του στοματοπροσωπικού συντονισμού. Επιπλέον, στόχος για το θεραπευτικό πρόγραμμα της Μ. θα είναι και η άνετη διαχείριση τροφών που διασπώνται και "κριτσινίζουν", δηλαδή σε τροφές που έχουν ιδιαίτερη σύσταση και υφή. Προκειμένου να πραγματοποιηθεί ο στόχος αυτός χρειάζεται να εκπαιδευτεί στην μάσηση ιδιαίτερων υφών τροφής που η Μ. δείχνει ότι αισθητηριακά την αποδιοργανώνουν κατά την μάσηση. Τέλος, η Μ. χρειάζεται να συνεχίσει να εκπαιδεύεται και για την καλύτερη διαχείριση της πόσης νερού ή χυμού με καλαμάκι.

2.5.2. Μελλοντικές προτάσεις για την περίπτωση της Ει.

Η Ει. είναι ένα παιδί 12 ετών (Ημ. Γεν. 26/08/03) με σύνδρομο Rett. Παρακολουθεί λογοθεραπευτικό πρόγραμμα από το 2007 και γενικά η εικόνα της καθ' όλη την διάρκεια του θεραπευτικού προγράμματος παραμένει σταθερή. Ωστόσο, υπάρχουν φορές που ενώ έχουν επιτευχθεί κάποιοι από τους στόχους του προγράμματος η Ει. παλινδρομεί.

Κάποιες μελλοντικές προτάσεις για το λογοθεραπευτικό πρόγραμμα της Ει. είναι αρχικά η ενδυνάμωση της μάσησης καθώς και η μείωση του ρυθμού σίτισης. Η Ε. εμφανίζει μία λαιμαργία κατά την σίτιση, και για αυτό χρειάζεται να μάθει πως είναι η σωστή διαδικασία σίτισης. Πιο συγκεκριμένα, χρειάζεται να εκπαιδευτεί ότι πρώτα να δαγκώνει ένα κομμάτι, μετά να το μασάει, να καταπίνει και στην συνέχεια να κάνει την επόμενη μπουκιά. Ένας άλλος θεραπευτικός στόχος είναι η κατανόηση απλών εντολών καθώς επίσης και η εκφορά και η χρήση του "ναι". Προκειμένου να καταφέρει να κατανοεί απλές εντολές θα χρειαστούν πολλές επαναλήψεις. Ακόμα, για να ενταχθεί το "ναι" στο λεξιλόγιο της χρειάζεται σε κάθε επιθυμητό αντικείμενο να της γίνεται η ερώτηση εάν το επιθυμεί, ώστε να μάθει να απαντά "ναι" για να το παίρνει. Τέλος, ακόμα ένα στόχο αποτελεί η διάκριση δύο αντικειμένων με κοινά στοιχεία. Για παράδειγμα, αυτά τα αντικείμενα μπορούν να αποτελούν σετ από το ίδιο σχήμα, από το ίδιο χρώμα ή και από την ίδια κατηγορία.

Επίλογος - Συμπεράσματα

Συμπέρασμα :

Η αφορμή για την επιλογή της συγκεκριμένης εργασίας ήταν η περιγραφή του « Σύνδρομο Rett », η συμβολή του λογοθεραπευτή στο θεραπευτικό πλάνο καθώς και η παρουσίαση κάποιων μελλοντικών προτάσεων.

Ο σκοπός αυτός υλοποιήθηκε, καθώς αναλύθηκε εκτενέστερα ο όρος και οι έννοιες του RTT, η αιτιολογία και η διάγνωση του συνδρόμου καθώς και τα χαρακτηριστικά και η εξέλιξή του. Παρουσιάστηκαν αναλυτικά οι περιπτώσεις της Μ. και Ει., των δύο κοριτσιών που αποτέλεσαν τη βάση της έρευνας αυτής της εργασίας. Έγινε μια πλήρη αναφορά των ιστορικών τους και αναλύθηκαν τα χαρακτηριστικά στοιχεία τους, στη συνέχεια περιέγραψα το λογοθεραπευτικό πρόγραμμα που ακολούθησαν τα δύο παιδιά. Παρόλο που και οι δύο περιπτώσεις αφορούν σχεδόν συνομήλικα κορίτσια με σύνδρομο Rett, ωστόσο η κλινική εικόνα τους και κατά επέκταση το θεραπευτικό τους πλάνο διέφεραν. Επίσης, παρατηρήθηκαν και διαφορές στην εξέλιξη των δύο περιπτώσεων. Τέλος, παρουσίασα κάποιες μελλοντικές προτάσεις που θα μπορούσαν να εφαρμοστούν στα συγκεκριμένα κορίτσια. Οι συγκεκριμένες προτάσεις είναι ενδεικτικές, πρότυπες και βοηθητικές και αποτελούν ένα αντιπροσωπευτικό δείγμα αλλά βάσει αυτών και την επίτευξή τους ή όχι από τα συγκεκριμένα κορίτσια, θα μπορούν να οριστούν περισσότερες ιδέες οι οποίες με τη σειρά τους θα έχουν συγκεκριμένο στόχο.

Βιβλιογραφία

1. Πηγή : Rett Syndrome Association of Australia (RASSA)
Μετάφραση : Γκούντα Ευδοξία, καθηγήτρια Αγγλικών
2. Richard S. Snell, M. D., Ph. D (2010) Κλινική Νευροανατομική, Αθήνα : Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας.
3. Amir R E, Van den Veyver I B, Wan T et al. Rett syndrome is caused by mutations in X – linked MECP2 encoding methyl- CPG- binding protein-2. Nature Genet 23, 105, 1999.
4. De Bona C, Zappella M, Hayek G et al. Preserved speech variant is allelic of classic Rett syndrome. Europ J Hum Genet 8, 325, 1999.
5. Hagberg B. Rett syndrome : clinical peculiarities and biological mysteries. Acta paediat 84, 971, 1995.
6. Hagberg B, Skjeldol O H. Rett variants : a suggested model for onclusion criteria. Pediat Neorol 11, 5, 1994.
7. Leonard H, Thomson M, Bower C, Fyfe S, Constantinou J. Skeletal abnormalities I Rett syndrome : further radiological clues to the diagnosis. Amer J Med Genet 83, 88, 1999.
8. Philippart M. The Rett syndrome in males. Brain Dev 12, 33, 1990.
9. Zappella M, Melonie I, Longo I, Remerie A. Preserved speech variants of the Rett syndrome : Molecular and clinical analysis. J Med Genet 104, 14, 2001.
10. Π.Α. Γεωργακόπουλος, Ανασκοπήσεις, *Το Σύνδρομο Rett*, Θέματα Μαιευτικής – Γυναικολογίας, τ-2, 2008.
11. Rett Syndrome – A bibliography and dictionary for physicians, patients, and genome researches, James N. Parker, M.D. and Philip M. Parker, Ph.D. Editors
12. Brain & Development, Music therapy as a tool for assessing hand use and communicativeness in children with Rett Syndrome, Wigram T., Lawrence M.
13. PECS – Σύστημα Επικοινωνίας Μέσω Ανταλλαγής Εικόνων – Εκπαιδευτικό Εγχειρίδιο , Lori Frost, M.S. CCC – SLP και Andy Bondy, Ph. D, 2^η έκδοση, Copyright 2013 PECS HELLAS για την ελληνική γλώσσα

Πηγές από το διαδίκτυο:

1. www.rettsyndrome.org
2. www.rettsyndrome.org.uk
3. www.rettsyndrome.eu/association-rse/europe/greece
4. www.rettgreece.gr
5. www.general.uwa.edu.au

6. www.specialeducation.gr
7. www.onmed.gr
8. www.ninds.nih.gov
9. www.reverserett.org.uk
10. www.anaptixirc.gr
11. www.genetests.org
12. www.iatrikionline.gr
13. www.iatriki-genetiki.med.uoa.gr
14. www.ncbi.nlm.nih.gov
15. www.bookre.org
16. www.iatronet.gr
17. www.mayoclinic.org