



Rett-szindróma

Készült Andreas Rett 1966-ban megjelent, a Rett-szindróma tüneteit elsőként leíró tanulmányának 50. évfordulójára

Magyar Rett Szindróma Alapítvány
Budapest, 2016





Készült a dán Landsforeninger *Rett Syndrom* című kiadványa részleteinek felhasználásával, a kiadó engedélyével.

A kiadvány alapjául szolgáló előadás-sorozatot („*A Rett-szindróma tüneteinek felismerése, kezelése, fejlesztési lehetőségek*”) a Norvég Civil Támogatási Alap (www.norvegcivilalap.hu) és az Emberi Erőforrás Támogatáskezelő (<http://www.emet.gov.hu>) támogatta.



A kiadvány megjelenését az Emberi Erőforrások Minisztériuma (<http://www.kormany.hu/hu/emberi-eroforrasok-minisztériuma>) és a Fogyatékos Személyek Esélyegyenlőségéért Közhasznú Nonprofit Kft. (www.fszk.hu) támogatta.



EMBERI ERŐFORRÁSOK
MINISZTERIUMA



Fogyatékos Személyek
Esélyegyenlőségéért
Közhasznú Nonprofit Kft.

Szöveg, fotók © Magyar Rett Szindróma Alapítvány

ISBN 978 963 12 6376 3

Szerkesztette: Szűcs Alexandra

Közreműködők: Edinger Katalin, dr. Hegyi Márta, Farkas-László Tímea, Némethné Kucsanda Eszter,
dr. Skaliczki Gábor, dr. Szili Danijela, dr. Varga Orsolya, Váró Anna

Fordítás: Szamos Réka, Vigild Éva

Borítókép: Szegedi Katalin (www.picturebook.hu)

Borítóterv: Radnóti Blanka (<http://radnotiblanka.strikingly.com>)

Belívterv és tördelés: Balázs Ildikó

Korrektúra: Krasznai Kata

Nyomdai munkálatok: Wunderlich Production Kft.

Nyomda: Print City Europe Zrt.

Kiadja: Magyar Rett Szindróma Alapítvány

www.rettszindrroma.hu

rettszindrromaalapitvany@gmail.com



Tóth Krisztina
Folyó-dal

Mikor még felhőként aludtam
Én már előre mindent tudtam

Nem voltam ember sejtelem se
Épp csak készültem életemre

Nem is léteztem úgy aludtál
Álmod legmélyén mégis tudtál

A folyóban az eget látod
Tudtad, én leszek majd a lányod

Gondolj a partra, hogy csodáltad
Azt a különös kérgű ágat

Arra a sétára a víznél,
Mikor egy követ hazavittél

Nézted az áradást az erdőt
Ahogy a nagy fák törzse megdőlt

Körbefordultam, vár-e engem
Valaki még a földre szebben

Legyek-e erdő, folyam én is
Indultam megszületni mégis

Soká tart, míg a lélek átér
Szemembe költözött az ártér

Nagy csöndek görgettek világra
Hoztam belőlük ideátra

És látod itt fekszem karodban
Hogy is lehetett volna jobban

Hogy is lehetett volna szebben
Mint hogy te tükrözz vissza engem

*Tóth Krisztina ezt a verset 2013-ban az alapítvány felkérésére,
a „Közelebb...” kampány egyik fotójához írta.*



TARTALOM

	Előszó	5
I.	Mi a Rett-szindróma?	7
II.	Diagnózis	12
III.	Genetikai háttér	15
IV.	Kutatás	22
V.	Mozgászavarok és ortopédiai problémák	27
VI.	Sztereotípiák	34
VII.	Autonóm diszfunkciók	35
VIII.	Epileptikus és nem epileptikus rohamjelenségek	38
IX.	Alvás	41
X.	Érzékszervek	42
XI.	Fájdalom	43
XII.	Növekedés, serdülés, felnőttkor	44
XIII.	Táplálkozás, emésztés, kiválasztás	46
XIV.	Egészségügyi tennivalók	51
XV.	Segédeszközök	52
XVI.	Kognitív képességek	55
XVII.	Kommunikáció	59
XVIII.	Fejlesztési lehetőségek, terápiák	67
XIX.	Szabadidő	78
XX.	Támogatás a családnak	80
	Szószedet	82
	Felhasznált irodalom, hasznos linkek	85

ELŐSZÓ

Ez a könyv egyaránt fordul az érintett szülők, szakemberek és mindazok felé, akiket érdekel a ritka betegségek közé tartozó Rett-szindróma. Az e szindrómával élő gyermekek és felnőttek fizikai és mentális állapotát is meghatározza ez a számos súlyos tünettől járó betegség, ezért a legtöbben közülük halmozottan sérültek. A könyvben bemutatott tünetek sok más betegségben, állapotban is megjelennek, így a kiadványt nemcsak a Rett-szindrómában érintetteknek ajánljuk, hanem mindenkinek, aki hasonló fizikai, mentális és kommunikációs nehézségekkel küzdő gyermekkel vagy felnőttel áll kapcsolatban.

A Rett-szindrómáról 2005 óta nem jelent meg összefoglalás magyarul. 2015-ben készült el a *Rett Syndrome National Best Practice Management & Care Guidelines, 2013* (Rett-szindróma kezelési és ápolási gyakorlatát összefoglaló irányelvek) fordítása, mely elsősorban a diagnosztikai kritériumokat, az alapvizsgálatokat és a tünetek gondozására vonatkozó javaslatokat veszi számba.

Jelen kiadványunk a betegségről szerzett eddigi ismereteket, a tüneteket és a lehetséges terápiákat tekinti át. Először egy könnyen érthető, ugyanakkor a legfrissebb kutatásokra támaszkodó könyv elkészítése volt a célunk, mely azok számára is hasznos, akik még nem találkoztak ezzel a betegséggel, és azoknak, is, akik akár szülőként, családtagként, akár orvosként, pedagógusként, terapeutaként olvasnak bele. A könyv írásakor a dán Rett-szindróma alapítvány (Landsforeninger Rett Syndrom) hasonló céllal készült kiadványából (*Rett syndrom, 2013*) indultunk ki, és ezt dolgoztuk át saját anyagaink alapján.

A 2005 óta eltelt tizenegy év sok új tudományos felfedezést hozott a Rett-szindróma kutatásában, rengeteg cikk, tanulmány jelent meg orvosi lapokban, weboldalakon, melyek a betegség egyes tüneteivel foglalkoznak. A nemzetközi eredmények igen biztatóak, a cél egy olyan komplex terápia alkalmazása, mely visszafordítja a kóros folyamatokat a betegekben. Addig azonban a legfontosabb feladatunknak a minél korábbi diagnózis felállítását, a korai fejlesztés megkezdését, majd a személyre, családra szabott terápiás lehetőségek támogatását, a megfelelő oktatás és ellátás biztosítását tekintjük, ami jelentős mértékben javíthatja a Rett-szindrómás lányok és családjaik életminőségét.





I. MI A RETT-SZINDRÓMA?

A kérdésre gyakran kapjuk ezt az igen érzékletes választ: képzelj el az autizmus spektrumzavart, a cerebrális parézist, a Parkinson-kórt és az epilepsziát... és mind a négyet egyetlen kislánynál!

A Rett-szindróma egy összetett központi idegrendszeri fejlődési (neurodevelopmentális) rendellenesség. (Korábban tévesen a neurodegeneratív betegségekhez sorolták, de ezekkel ellentétben a Rett-szindróma esetén az idegsejtek nem pusztulnak.) A központi idegrendszer működési zavara következtében a gyermekek halmozottan sérültek, állandó felügyeletet, figyelmet és segítséget igényelnek. Az úgynevezett ritka betegségek közé tartozik, előfordulási aránya az élve született leánygyermekek esetén 1/10 000–1/15 000. (Ez Magyarországon évente kettő–négy leánysecsemőt jelent.) Előfordulása az esetek többségében sporadikus, csupán néhány esetről tudunk, ahol ugyanannak a szülőpárnak ismét Rett-szindrómás gyermeke született.

A fejlődési zavar hátterében egy hibás genetikai információ áll; 1999 óta tudjuk, hogy az X-kromoszómán elhelyezkedő methyl-CpG-kötő fehérje 2 gén (*MECP2*) mutációi okozzák. A *MECP2* gén az X-kromoszóma hosszú karján, az Xq28 régióban helyezkedik el, és egy legtöbb sejtben előforduló fehérjét (methyl-CpG-kötő fehérje 2, MeCP2) kódol. A Rett-szindrómával diagnosztizált személyeknek körülbelül ötven-hetven százalékában kimutatták a *MECP2* gén mutációját, a klasszikus Rett-szindrómás betegeknél pedig 95–97 százalék körül mozog ez a szám. Mivel a génmutáció az X-kromoszómához kötött, a tünetegyüttes kevés kivételtől eltekintve lányokat érint.

A MeCP2 fehérje az emberi test minden sejtjében megtalálható, de leginkább az agyban. Ezért a Rett-szindróma az agy működésében okoz problémát, amely a kognitív, szenzoros, emocionális, motoros és autonóm funkciókért felelős. Ezeknek a funkcióknak a működése befolyásolja a tanulást, a beszédet, a kedélyállapotot, az érzékelést, a mozgást, a légzést, a nyelést, a rágást és az emésztést.

A kutatások során arra a következtetésre jutottak, hogy a lányok agyi hálózatának fejlődése nem megfelelő. Az agyat érintő negatív hatás valószínűleg a magzati és/vagy a korai csecsemőkorban kezdődik. Alapesetben ezt a hálózatot az agyi idegsejtek számtalan elágazódó nyúlványa közötti kapcsolódási helyek alkotják. A hosszú nyúlványok nagy száma teszi lehetővé azt, hogy sok idegsejt közvetlen vagy közvetett módon kapcsolatban álljon egymással. Ezeket a kapcsolódási helyeket szinapszisoknak nevezzük. Ezekon közvetítődnak a jelek sejtről sejtre kémiai, ingerületátvivő anyagok segítségével, ami a különböző agyi területek közti optimális kommunikációhoz szükséges.

A vizsgálatok szerint a Rett-szindróma esetében a mutáns gént hordozó idegsejtek kevesebb szinapszist hoznak létre, a dendrittüskék száma kevesebb, és jellegzetes elektrofiziológiai rendellenességeket mutatnak. Feltételezhető, hogy az e sejtek alkotta hálózat nem képes kielégítően információ fogadására és továbbítására. Ez azt jelenti, hogy az agy által





ellenőrzött funkciók vezérlése rosszabbul működik. Az agykéregnek csak azon része, ahol a látás képződik, tűnik valamelyest fejlettebbnek, mint a többi. Az agy nagy strukturái egyébként normálfelépítésűek, habár előfordulhat, hogy az agy mérete az életkorhoz képest kisebb. Később felfedezték azt is, hogy különösen az agytörzs, amely gyakorlatilag az összes belső funkciót irányítja, nagyon fejletlen. A legújabb kutatások azt is kimutatták, hogy az agyi támasztószövet (glia) nagy valószínűséggel szintén érintett a Rett-szindróma esetében.

A klasszikus Rett-szindróma kritériumait először 1984–1985-ben nemzetközi megegyezés alapján fogalmazták meg, majd a további kutatások alapján tovább árnyalták a kritériumrendszert (lásd második fejezet).

Stádiumfelosztás

A Rett-szindróma klinikai lefolyását stádiumokra osztjuk. Először Bengt Hagberg és Ingegerd Witt Engerström írta le 1986-ban a klasszikus Rett-szindróma négy stádiumát, ezek napjainkig iránymutatóak. Witt Engerström 1990-ben tovább finomította a szempontrendszert. Felsorolásunkban mindkét publikáció adatait felhasználtuk, csillaggal jelölve az 1990-es kiegészítéseket. A szöveges részben további kiegészítéseket tettünk.

1. stádium: korai stagnálás

- Kezdet: körülbelül ötödik*-hatodik hónaptól másfél éves korig.
- A fejlődés folyamata lelassul.
- A fejlődés még nem mutat jelentős eltérést.
- Korai állapotkésés.*
- Eltérő fejlődés.*
- Fenéken csúszkálás („butoff shufflers”).*
- Időtartam: hetek, hónapok.



Az újszülöttek általában normál lefolyású terhesség után, egészségesen, megfelelő Apgar-értékekkel születnek, és a korai időszakban normális vagy közel normális fejlődést mutatnak. A kislányok egy része megtanul ülni, felállni, járni, az életkornak megfelelő a kézfunkció, a verbális és általában a kognitív képességek. Nem ritka, hogy rövid mondatokat is képesek alkotni. Körülbelül öt-tizenhét hónapos életkorban lelassul vagy stagnál a készségek fejlődése. A Rett-szindróma megjelenésének időpontja és a tünetek súlyossága igen eltérő lehet. Kezdetben nem könnyű a tüneteket felismerni. A kislányok a vártnál lassabban fejlődnek például a nagymozgásokban. Érdeklődésük környezetük iránt lassan csökken, nem kíváncsiak a játékokra, nem motiváltak új dolgok megtanulására. Figyelmük nagyon rövid ideig tartható fenn. Gyakran vannak alvászavarai. Egyes gyermekek túlságosan nyugod-



tak, mások épp ellenkezőleg: ingerlékenyek, látszólag ok nélkül nyugtalanok. Megjelennek indokolatlan kézmozdulatok, de ez sem mindig szembetűnő, mert még sokan használják a kezüket fogásra, lapozgatásra, evésre. A nagymozgásokban való lemaradás miatt egyes gyermekek már ekkor mozgásfejlesztésben részesülnek. A tünetek ilyenkor még csak ritkán olyan jellegzetesek, hogy a klinikai diagnózis felállítható lenne. A szülők ebben a stádiumban már gyakran észlelik, hogy valami nincs rendben a gyermekkel, de szignifikáns eltérés még nem észlelhető.

2. stádium: gyors regresszió (visszafejlődés)

- Kezdet: egy-négy éves korban;
- A megszerzett képességek és a kommunikáció/beszéd elvesztése, úgy mint: finommotorika (kézujjak),* gagyogás,* aktív játék.*
- Szellemi deficit (fogyatékoság) megjelenése.
- Alkalmanként „másik világban” való lét.*
- Megtartott szemkontaktus.*
- Légzésproblémák még mérsékeltek.*
- Görcsrohamok csak 15 százalékban jelennek meg.*
- Időtartam: hetek, hónapok, egy év.



Zsófi és a két Eszti

A tünetek egyre szembetűnőbbek lesznek. A tanult képességek romlanak, vagy teljesen leépülnek leginkább egy-két éves korban. A kontaktus rosszabb lesz, gyakori, hogy a kislány egyáltalán nem reagál a hangokra, amit gyakran (hibásan) rossz hallással magyaráznak. A szemkontaktus legtöbb esetben rosszabb lesz, de a testi érintkezést nem kerülik a lányok. A nyelvi fejlődés is érintetté válik: a tanult szavak az esetek többségében eltűnnek, a beszédet struktúrátlan hangok váltják fel. A gyermek frusztrált és tanácstalan, nem tud kommunikálni környezetével, miközben a beszédértés valószínűleg nem érintett, tehát továbbra is mindent meg-



Zóra

ért. A látszólag motiválatlan kiabálás, sikoltozás gyakori ebben a stádiumban. A kezek célirányos használata teljesen vagy részben eltűnik, és megjelennek a céltalan, sztereotip kézmozdulatok, például a kéz tördelése, csavargatása, szájhoz emelése, nyállal megnedvesítése, mellkas előtt szorongatása, tapsolva egymáshoz ütögetése. A motoros képességek bizonytalanabbá válnak, a testtartás instabil. Alvászavarok, illetve remegéses periódusok jelentkezhetnek, különösen izgalmi állapotban. A fejkörfogat növekedése elmarad a normálistól. A kislány ekkorra már láthatóan lemarad a kortársaitól. A visszacsés néhány hét alatt is megtörténhet, de általában néhány hónap alatt zajlik le. A beszédfejlődés megállása, a kommunikáció és a szemkontaktus romlása, a sztereotip kézmozgás miatt sok esetben ekkor az autizmus spektrumzavar gyanúja is felmerül.



3. stádium: látszólagos stagnálás

- Kezdet: a 2. stádium után.
- Kommunikáció kismértékű helyreállása.
- Fennmaradt járóképesség.
- Lassú neuromotoros regresszió lehetősége.
- Folyamatos kézapraxia/diszpraxia.*
- Nem járóképes személyek.*
- Időtartam: évek, évtizedek.



A regresszió után előfordulhat fejlődés egyes területeken. Különösen biztató, hogy a kontaktus jelentősen javul, a szemkontaktus akár még intenzívebbé is válhat. Néhányan ekkor megtanulnak járni, mások erre sosem lesznek képesek. A járás általában merev és széles nyomtávú, az egyensúly bizonytalan. A kezeket nem relevánsan használják, szembetűnőek a sztereotip kézmozdulatok az ébrenléti idő alatt szinte végig. A beszéd szinte teljesen elvész, de alternatív kommunikációs eszközök alkalmazhatók. Az epilepszia az eseteknek több mint a felénél előfordul, és leggyakrabban az első tíz életévben jelentkezik. A koordinálatlan szájmotorika miatt gyakori a nyálcsorgatás, és sokaknál jelentkezik intenzív fogcsikorgatás. Gyakori a sajátos légzési mintázat, mint például hiperventilláció, légzés kiesés (apnoe) vagy felületes légzés. A jó étvágy ellenére a lányok általában nehezen híznak. A csontokra kihat a lassú csontfejlődés. Az életkor előrehaladtával erősödő tónuszavar jelentkezik (kóros izomfeszesség), és jellemző az ízületek rossz tartása és a gerincferdülés.

Javulás észlelhető azonban a magatartásban, enyhül az ingerlékenység, kevesebb sírással és kevesebb autisztikus vonással találkozunk. A kislány több érdeklődést mutat környezete iránt, ébersége, figyelme és kommunikációs készségei javulnak. Sok Rett-szindrómás lány életének nagy részében ebben a stádiumban marad. A csökkent aktivitási szintű, rossz időszakokat nem szabad tartós visszaesésnek elfogadni. Átmeneti állapotnak kell tekinteni, ami ellen céltudatos fejlesztéssel küzdeni lehet.

4. stádium: késői mozgásromlás

- Kezdet: a 3. stádium után, a járás megszűnésekor.
- Kerek szék állandó használata.
- Súlyos fogyatékoság: abnormális izomtónus, torzulások.
- A típus: korábban járóképes, most már nem.*
- B típus: soha nem volt járóképes.*
- Időtartam: évtizedek.

Ennek az életszakasznak ma már vitatott a létjogosultsága. Korábban ezt a stádiumot mint a további motoros képességek elvesztésének időszakát írták le (például Hagberg is). Ezzel szemben inkább az az álláspont került előtérbe, hogy a mozgásban beállt állapotromlást ne tekintsük törvényszerűen bekövetkező helyzetnek, hanem az inaktivitás és az idősödés vele-



járójának, ami ellen a motoros képességek megtartása és fejlesztése érdekében tréningekkel, tornákkal küzdhetünk. Ezt azonban sok esetben nehéz kivitelezni.

Ez a stádium a felnőttkort foglalja magában, amikor a Rett-szindrómával élő személyek egy része családban él, esetleg napközben szociális intézményben (napköziben) tartózkodik, másik részük pedig bentlakásos ápoló-gondozó otthonban él. Mindkét esetben nehéz megoldani az állandó mozgatást, de az életminőség fenntartása érdekében mindenképpen törekedni kell rá.

Ritka esetekben a Rett-szindróma klinikai megjelenése eltérhet a klasszikus tünetegyüttestől, variánsai a már korai csecsemőkorban kezdődő, korai epilepsziával járó súlyos forma (Early Seizure Variant vagy Hanefeld Variant) és a már korai csecsemőkorban kezdődő (Congenital Variant vagy Rolandó Variant). Az Early Seizure Variant a *CDKL5* gén, a Congenital Variant pedig a *FOXG1* mutációjának következménye. Mindkettő – hasonlóan a klasszikus Rett-szindrómához – halmozottan sérült állapotot eredményező, összetett tünetegyüttesek. A súlyos, atípusos változatok mellett egy enyhébb tünetegyüttest is leírtak a kutatók, ez a Preserved Speech Variant (vagy Zapella Variant), ez esetben



a beszéd egyszerű szavak és kifejezések formájában megmarad, enyhébb a kézsztereotípiá, ritkábban jelennek meg epilepsziás rohamok.



II. DIAGNÓZIS

A Rett-szindróma diagnosztizálható a klinikai kórkép alapján, illetve genetikai vizsgálattal. Az utóbbira általában akkor kerül sor, ha a klinikai kórkép valószínűsíti a Rett-szindróma vagy más, szintén genetikai eredetű és hasonló tünetegyüttes (például Angelman-szindróma) jelenlétét. Mint látni fogjuk, a betegség diagnosztizálásához szükséges kritériumok meghatározása folyamatosan módosult az újabb kutatási eredmények alapján. Igen lényeges, hogy a Rett-szindróma kutatásában a kutatók

szoros, nemzetközi együttműködése valósult meg a kezdetektől napjainkig, így a diagnózis újabb és újabb változatainak meghatározásában is folyamatos konszenzusra törekedtek.

A diagnosztikus kritériumok meghatározása Andreas Rett kezdeményezésére már 1984-ben elkezdődött Bécsben a 2. nemzetközi Rett-szindróma konferencián, ennek anyaga 1985-ben jelent meg (Hagberg et al., 1985). Pár évvel később külön munkacsoport alakult a kritériumok pontosítására, melynek összegzése 1988-ban jelent meg, és a korábbihoz képest egy fontos kritériumot töröltek: nem csak lányoknál fordulhat elő a szindróma (*Diagnostic criteria for Rett syndrome. The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group.*) A feltétlenül szükséges kritériumok: normális születés előtti és körüli periódus, normális pszichomotoros fejlődés az élet első öt-hat hónapjában, normálméretű fejkörfogat születéskor, majd a fejnövekedés lassulása, a tudatos kézhasználat és a beszéd képességének elvesztése, kommunikációzavarok, mentális retardáció, kézzstereotípiák megjelenése, ataxiás járás, apraxia. A diagnózist támogató kritériumok közt szerepelt a légzési zavarok, abnormális EEG, görcsrohamok, keringési zavarok, spaszticitás, szkoliózis, kicsi és hideg lábfej, valamint a növekedés elmaradása.

A klinikai diagnózis felállításának kritériumait Bengt Hagberg és munkatársai 2002-ben továbbfejlesztették. Nyolc szükséges, nyolc támogató és öt kizáró kritériumot állapítottak meg.

A szükséges kritériumok:

1. A születés előtti (prenatal) és a születés körüli (perinatal) időszak fejlődése megközelítőleg vagy teljesen normális.
2. A pszichomotoros fejlődés az első hat hónapban megközelítőleg normális (ez tarthat akár a 18. hónapig is), vagy születéstől kezdve mutathat elmaradást.
3. Születéskor normálméretű fejkörfogat.
4. Legtöbb esetben a fej növekedése lelassul.
5. A tudatos kézfunkció képességének elvesztése a hatodik hónap és két és fél éves kor között.
6. Sztereotip kézmozgások megjelenése: kéz csavarása, összeütögetése, szájba vétele, csapkodás, dörzsölés, tapsolás, mosóautomatizmusok.
7. Szociális visszalépés, kommunikációs diszfunkciók, a beszéd képességének elvesztése, kognitív képességek hanyatlása.
8. Diszpraxia, gyengülő mozgásfunkciók.



Mira



A diagnózist támogató kritériumok:

1. Légzési zavarok ébrenlét során (hiperventilláció, levegővisszatartás, levegő vagy nyál erőteljes kitolása, levegőnyelés).
2. Fogcsikorgatás (bruxizmus).
3. Abnormális alvásmintázat kora csecsemőkortól.
4. Abnormális izomtónus (folyamatos izomgyengüléssel és -vesztéssel), disztónia.
5. Periférián vazomotoros zavarok.
6. Szkoliózis/kifózis kialakulása gyermekkorban.
7. Növekedés elmaradása.
8. Kicsi és hideg láb- és kézfej.



Lili, Zóra, Emma és Csenge

A diagnózist kizáró kritériumok:

1. Kóros szervnagyobbodás vagy más tárolási betegség jelei.
2. Retinopátia, látóideg-sorvadás vagy szürkehályog.
3. Nyilvánvaló agysérülés a születéskor vagy születés után.
4. Azonosított metabolikus betegség vagy más progresszív neurológiai zavar megléte.
5. Fertőzésből vagy fejsérülésből (trauma) származó neurológiai működészavar.

A fenti rendszer azonban a későbbekben a publikált esettanulmányok és az egyre nagyobb számú diagnózis alapján pontatlannak bizonyult, ezért a kutatók tovább árnyalták a kritériumokat. 2010-ben jelent meg az a tanulmány, amely a 2006-tól működő The International Consortium of Rett Syndrome Clinical Researchers (RettSearch Consortium) tagjainak (J. L. Neul et al.) megegyezésén alapult, és a diagnosztikai kritériumok módosítását és egyszerűsítését tűzte ki célul. Az esetszámok növekedésével újabb kérdések merültek fel, főként az atipikus Rett-szindrómás esetekkel kapcsolatban, így az új adatok ismeretében szükségszerű volt a diagnosztikus kritériumrendszer módosítása. Ennek alapján az alábbi, ma is érvényes rendszer született.

Kötelezően szükséges kritériumok a tipikus/klasszikus Rett-szindróma esetén:

1. A regressziót javulás vagy stabilizáció követi.
2. Minden fő kritériumnak és minden kizáró kritériumnak a megléte.
3. A támogató kritériumok megléte nem szükséges, de gyakran megjelennek a tipikus Rett-szindrómában.



Viki

Kötelezően szükséges kritériumok az atipikus/variáns Rett-szindróma esetén:

1. A regressziót javulás vagy stabilizáció követi.
2. A négy fő kritériumból legalább kettő megléte.
3. A tizenegy kiegészítő kritériumból öt megléte.



A klasszikus/tipikus Rett-szindróma fő kritériumai:

1. tanult akaratlagos kézmozgás részleges vagy teljes elvesztése,
2. tanult beszélt nyelv részleges vagy teljes elvesztése,
3. járászavarok: diszpraxia (célirányos mozgások kivitelezésének zavara) vagy járásképesesség hiánya,
4. sztereotip kézmozdulatok: kéztördelés/-préselés, taps/érintés, rágási, mosási/dörzsölési automatizmusok.

A klasszikus Rett-szindrómát kizáró kritériumok:

1. Agysérülés, másodlagos trauma (születés körüli vagy utáni), neurometabolikus betegség vagy súlyos fertőzést okozó neurológiai problémák,
2. durván rendellenes pszichomotoros fejlődés az első hat hónapban.

Támogató kritériumok az atipikus/variáns Rett-szindróma esetén:

1. légzési zavarok ébrenlét során,
2. fogcsikorgatás ébrenlét során,
3. sérült alvásmintázat,
4. abnormális izomtónus,
5. perifériás keringési zavarok,
6. szkoliózis/kifózis,
7. növekedés elmaradása,
8. kicsi hideg kéz- és lábfej,
9. nem adekvát nevető/sikoltozó hangok,
10. csökkent reakció a fájdalomra,
11. intenzív szemkommunikáció, „eye pointing”.



Fontos annak hangsúlyozása, hogy egy-egy, imént felsorolt tünet megjelenése a csecsemő- vagy kisgyermekkorban nem jelenti súlyos tünetegyüttes esetleges meglétét. Ha ezek közül bármelyik megjelenik, minden esetben jelezni kell a szakembereknek, akik elvégzik a megfelelő vizsgálatokat, felveszik az anamnézist, és felállítják a diagnózist.



A molekuláris genetikai vizsgálat célja, hogy megerősítse a diagnózist – ez a *MECP2* génen történő mutáció keresése. A klasszikus Rett-szindróma tüneteivel rendelkező lányok 95–97 százalékában azonosítják a *MECP2* gén mutációját. Napjainkra körülbelül 250-féle mutációt találtak a *MECP2* génen. Amennyiben a mutációt nem sikerül azonosítani, tehát negatív a laboratóriumi vizsgálat, ez a tény a klinikai diagnózist nem cáfolja meg. Ez esetben további vizsgálatok után alternatív diagnózis (például a *CDKL5* vagy *FOXG1* mutáció) állítható fel.

III. GENETIKAI HÁTTÉR

A Rett-szindróma genetikai hátterének kutatása az 1980-as évektől zajló diagnosztikai kritériumok kidolgozásával, az eseteírások összegyűjtésével és értékelésével párhuzamosan igen hamar megkezdődött. Az orvostudomány, a molekuláris biológia és a genetika ugrásszerű fejlődésével lehetővé vált a betegségek konkrét genetikai mutációinak megállapítása, így módon a klinikai fenotípushoz (fizikai megjelenés, egyedi jelleg) hozzá lehet rendelni a genotípust.



A Rett-szindrómával diagnosztizált esetek döntő többsége a lányok köréből került ki, így elég hamar egyértelművé vált, hogy a betegségnek genetikai vonatkozásai vannak. Mára a kutatók jelentős eredményeket értek el, hiszen 1999-ben már megtalálták a mutációt okozó gént, 2001-ben a megfelelő állatmodellt azonosították, majd 2007-ben már Rett-szindrómás fenotípusú egerekkel tudták modellezni a szindrómát, és az állatkísérletek azt is igazolták, hogy a betegség folyamata megfordítható a már idős egyedekben is. A Rett-kutatásokon belül a genetikai kutatások szakirodalma is hatalmas, a világ több laboratóriumában dolgoznak különböző részproblémák megoldásán a tudósok. Kiadványunkban csupán arra vállalkozunk, hogy a Rett-szindróma genetikai hátterének alapvető fogalmait és összefüggéseit összegezzük.

A DNS az emberi faj esetén 24-féle kromoszómába rendeződik, ebből 22 nem nemi kromoszóma (úgynevezett autoszóma), kettő pedig nemi kromoszóma (úgynevezett gonoszóma), ez az X és az Y. A testi sejtek minden autoszómából tartalmaznak egy példányt mindkét szülőtől, illetve egy X-kromoszómát az anyától, és vagy egy X-et, vagy egy Y-t az apától. Így adódik össze az emberi 46-os kromoszómaszám. A kromoszómákban találhatóak a gének, melyek a fehérjék előállításáért felelnek. A lányoknak két X-kromoszómája, a fiúknak egy X- és egy Y-kromoszómája van. A lányoknál a két X-kromoszómán lévő gének duplázódása káros lenne, ezért minden lány inaktíválja minden egyes sejtjének egyik (vagy az anyai, vagy az apai) X-kromoszómáját. Ezt a folyamatot az X-kromoszóma inaktivációjának nevezzük. Az, hogy az adott sejt két kromoszómája közül melyik aktív, és melyik nem, teljesen véletlenszerű, de már az embrionális élet kezdetén eldől, és onnantól kezdve nem változik. Általában a sejtek egyik felében az egyik, a másik felében a másik aktív, ekkor beszélhetünk random X-inaktivációról. Non random (eltolódott) X-inaktiváció esetén ugyanazon szülőtől származó X inaktíválódik a sejtek több mint 80 százalékában. Az eddigi vizsgálatok alapján úgy tűnik, hogy a Rett-szindrómával élőknel, csakúgy, mint más X-hez kapcsolódó betegségekben, gyakrabban fordul elő eltolódott X-inaktiváció, mint a normálpopulációban. A Rett-szindrómás gyermek fenotípusának meghatározásában, a jelenlegi elképzelések alapján, a génmutáció típusán és helyén kívül fontos szerepet játszik az X-inaktiváció is.

Az aktív X-kromoszómán bekövetkező károsodás, mutáció vezethet leginkább a sejt abnormalis működéséhez. Mivel a Rett-szindróma az X-kromoszómához kötődik, a lánymagzat hordozza az egyik X-kromoszómáján a hibás gént, a másik, egészséges X-kromoszómája jól tudja kompenzálni az egyes hibákat. Habár ennek működése nem lesz tökéletes, a gyermek életképes



marad. A Rett-szindrómás lányoknak tehát minden sejtje tartalmazza az egészséges másolatot is, csak az a sejteknek körülbelül a felében csendes (silent), nem működik. Ennek az egészséges másolatnak az aktiválása a szindróma gyógyításában kiemelt szerepet játszhat.



Ha egy fiúnak van hibás gén az X-kromoszómáján, akkor sokkal súlyosabb betegségre számíthatunk, mivel az X-kromoszómája minden egyes sejtjében aktív. A mutáció létrejötté fiúknál legtöbbször már méhen belüli elhalással, esetleg a születést követő egy-két éven belüli halállal jár. Ezért nagyon alacsony a Rett-szindróma diagnózisával élő fiúk száma (körülbelül harminc esetet jegyeztek fel eddig az egész világon). Rett-szindróma három esetben alakulhat ki fiúmagzatban: 1. A fiúnak úgynevezett Klinefelter-szindrómája is van, ami egy extra X-kromoszóma jelenlétét mutatja, egyiken a *MECP2* gén mutációjával, a másik viszont egészséges, így tud megszületni a magzat. Ez esetben tehát egy kromoszóma-rendellenesség és egy ritka betegség együttes előfordulásáról van szó. A fiúk a lányokéval azonos tüneteket mutatnak. 2. A mutáció nem a hímivarsejtből és nem a petesejtből ered, hanem egy későbbi sejtosztódási fázis-

ban (*blastula*) jön létre. A sejtosztódás során az egyik sejtben megjelenik a mutáció, majd az összes többi ezekből kialakulóban is. A fennmaradó sejtekben és az összes ebből származó sejtben nem jelenik meg a mutáció. 3. A fiú egy X- és egy Y-kromoszómával rendelkezik, és minden X-kromoszómán megtalálható a *MECP2* mutáció, tehát súlyos tünetekkel kellene számolni. Eddig még ismeretlen okokból, mégis egy „enyhébb” típus jelenik meg, tehát a fiúmagzat megszületik, és életben marad.

1999 óta tudjuk, hogy a Rett-szindrómát az X-kromoszóma hosszú karján található gén, a *MECP2* gén Xq28 régiójában lévő mutációk okozzák. Az *MECP2* gén egy ubikviter (azaz minden sejtben meglévő) fehérjét (methyl-CpG-kötő fehérje 2) kódol. A MeCP2 fehérje számos más fehérje átírásában közreműködik, amelyek fontosak a normális idegsejtek közötti kommunikációban. Tehát nem egyszerűen arról van szó, hogy hiányzik vagy hibás egy fehérje, hanem számos, az idegsejtek kommunikációjához szükséges fehérje nem vagy nem megfelelően íródik át.

A Rett-szindrómás személyben az X-kromoszóma morfológiailag (alakitanilag) ép, de bizonyos, eddig nem ismert ok(ok) miatt egy úgynevezett pontmutáció keletkezik. A pontmutáció egy olyan kis léptékű változás, mely néhány nukleotidot (akár egyet) érint. A pontmutáció a DNS szerkezetét nem változtatja meg, ugyanakkor jelentős hatása van a fehérjék átírására. A DNS-molekulát nukleotidok építik fel, a négyféle nukleotid egymással komplementer bázispárokat (adenin–timin és guanin–citozin) alkot hidrogénhidak segítségével, melyek kettős spirál (helix) alakzatba rendeződnek. A spirálon hosszanti irányban végigfutó nukleotidsorban egymás mellett lévő nuk-





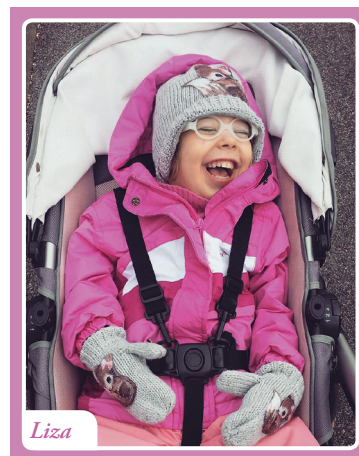
leotidok pedig hármásával alkotnak úgynevezett tripleteket, melyek az aminosavakat építik fel. A DNS-molekula genetikai információja transzkripció (átírás) útján az RNS-molekulába íródik, majd az RNS-molekulák transláció (átfordítás) útján hozzák létre a fehérjéket.

A DNS-molekulán lévő pontmutáció lehet egyszerűen *missence* ('megváltozott értelmű'), azaz a mutáció következtében egy aminosavat jelentő triplet úgy változik meg, hogy az eredeti aminosav helyett új aminosav beépülését eredményezi. (Ez lehet neutrális, ritkán előnyös, esetünkben káros.) A mutáns MeCP2 fehérje szekvenciájában bekövetkező változás funkcióvesztéssel vagy -módosulással jár. A pontmutáció másik formája a *nonsense* ('értelmetlen'), amikor aminosavat nem jelentő triplet keletkezik. Ez minden esetben káros, tehát a mutáció következtében leáll a fehérje átírása, a keletkezett fehérje csonka, ezért általában sérült (megváltozott) funkciójú, vagy teljesen funkcióképtelen lesz.

Előfordulhat, hogy a DNS-láncon egy vagy több nukleotidbázis kiesik, ezt *deléciónak* (jelölése: *del*) nevezzük. Ennek ellentéte is létrejöhethet, azaz beékelődik egy bázis, ezt *inzerciónak* (jelölése: *in*) hívjuk. A deléció vagy inzerció (*in/del*) hatására a nukleotidok leolvasási kerete eltolódik, ez az úgynevezett „*frameshift*” ('kereteltolódás') mutáció, mely szintén nagymértékben káros hatású, mivel teljesen más aminosavak keletkeznek. (Ha az *in/del* mutáció három [vagy többszöröse] nukleotidot érint, akkor nem tolódik el a leolvasási keret.) A *frameshift* mutáció harmadik fajtája, amikor az *MECP2* gén duplikálódik. Ekkor a *MECP2* gént tartalmazó Xq28 régió megkettőződik (*MECP2 Duplication Syndrome*). Ezt a jelenséget főként fiúknál írták le. Többségük az anyától örökli a betegséget, aki hordozó. Igen ritkán jelenik meg, az X-kromoszómához kötődő, súlyos szellemi fogyatékossgát okozó zavarok egy százaléka köthető a betegséghez.

A Rett-szindrómát igazoló molekuláris genetikai vizsgálat eredményét tartalmazó diagnózis minden esetben tartalmazza, hogy a mutáció *missense*, *nonsense* vagy *frameshift* típusú, illetve hogy a gén mely exonjában, mely pozíciójában pontosan melyik nukleotid mutációja mutatható ki, valamint a mutáció pontos fajtáját. Azt is tartalmazza, hogy a mutáció heterozigóta, azaz van egy normál és egy mutáns *MECP2* gént tartalmazó X-kromoszóma.

Korábbi tanulmányok azt vetették fel, hogy a *nonsense* mutációk súlyosabb klinikai képet okoznak, mint a *missense* mutációk, de pontos összefüggést még nem tártak fel. Szintén további kutatásokat igényel, hogy a klinikai kórkép és a mutáció fajtája között milyen összefüggések lehetnek, valamint hogy miként alakítja mindezt a korábban leírt X-inaktiváció. Tovább árnyalja a képet az a tény, hogy minden Rett-szindrómás lánynak van egy saját, csak rá jel-



Liza



Vanda



lemző génállománya, melyben léteznek olyan gének, melyek pozitív, javító hatással lehetnek a Rett-szindróma tüneteire. Az utóbbi a Rett-szindróma kutatásának egyik fontos területe. Összességében tehát magából a mutáció fajtájából nem érdemes következtetni előre a későbbi tünetekre, mivel számtalan más tényező közrejátszik abban, hogy egy-egy lánynál végül mely tünetek válnak hangsúlyosabbá, melyek lesznek enyhébbek, vagy meg sem jelennek.

A Rett-szindróma genetikai hátterének megértéséhez feltétlenül meg kell említenünk a genetika egyik legdinamikusabban fejlődő ágát, az epigenetikát. Az epigenetika a DNS nukleotidsorrendjét (szekvenciáját) nem befolyásoló, de a génexpressziót befolyásoló tényezők összességével foglalkozik. A folyamatokban részt vevő, ismertté vált enzimek és szabályozó fehérjék köre egyre bővül. Az epigenetikai folyamatok megismerésével párhuzamosan sok, korábban megmagyarázhatatlan megfigyelés, jelenség válik értelmezhetővé: mi dönti el, hogy mi íródik át a genetikai lehetőségek tárából, vagy hogyan változhat a fenotípus a mögöttes genetikai állomány változása nélkül.

Bár az epigenetikai folyamatok működése még nem minden részletében ismert, az biztosan elmondható, hogy fontos szerepet játszanak a génműködés szabályozásában, a normális és kóros fejlődési folyamatokban. A Rett-szindróma az epigenetikai megbetegedés talán legismertebb példája: számos fehérje átíródását szabályozó rendszer sérül.

A Rett-szindróma kialakulásának genetikai okait a kutatásoknak köszönhetően ma már sokkal jobban ismerjük, mint korábban. A Rett-szindrómát az esetek 99,5 százalékában egyetlen hímvarsejt szórványos mutációja eredményezi. Az apa többi sejtjében nincs jelen a mutáció, tehát ilyenkor a tünetmentes, egészséges szülők *MECP2*-tesztje majdnem minden esetben negatív. Azokban a nagyon ritka esetekben, ahol a családban egynél többször fordul elő a Rett-szindróma, kétféle magyarázat lehetséges. 1. Csak a petesejtek rendelkeznek a mutációval, vagyis a *MECP2* gén normális és mutáns változata is megtalálható a szervezetében. Az utód 50 százalék eséllyel öröklí a mutációt az anyától (feltételezve, hogy egy allél, azaz a kromoszóma egy adott pontján elhelyezkedő gén variációja érintett). 2. Az anya minden sejtje rendelkezik a mutációval, de a kedvező X-inaktivációnak köszönhetően az anyának nincsenek Rett-szindrómára jellemző tünetei. Ez esetben is 50 százalék eséllyel öröklí az utód a mutációt az anyától. Az első esetben az érintettség a petesejt tesztjével, a második esetben vérvétellel mutatható ki. A Rett-szindrómás fiúk minden esetben az anyától öröklí a mutációt. Ha egy Rett-szindrómával élő nőnek gyermeke születne, 50 százalék esélye lenne annak, hogy a gyermek is öröklí a betegséget.

Ha egy egészséges párnak Rett-szindrómás gyermeke született, annak az esélye, hogy a következő gyermekük is az lesz, a szülők genetikai státusától függ. Amennyiben egyik szülőben sem mutatható ki a mutáció, újabb Rett-szindrómás gyermek születésének minimális a kockázata. Ha az érintett gyermek anyjáról kiderül, hogy szintén érintett, akkor a testvér 50 százalék eséllyel öröklí a betegséget. Az anya, akinek Rett-szindrómával diagnosztizált gyermeke





van, a következő terhesség alatt kérheti a magzatvízvizsgálatot (amniocentézis, AC), illetve a méhlepény vizsgálatát (chorionboholy-biopszia, CVS), mivel – mint láttuk – minimális esélye fennállhat annak, hogy a szülők egyike hordozza a mutációt azokon a sejteken, amelyekből a pete-, illetve a hímivarsejtek lesznek.



A klasszikus Rett-szindrómás betegek körülbelül 95–97 százalékánál kimutatható a *MECP2* gén mutációja, míg az atípusos betegeknél ez az arány csak ötven-hetven százalékos. A fennmaradó esetekben a betegség oka minden bizonnyal más olyan génekben kereshető, amelyek a *MECP2* génnel kapcsolatban állnak. A szintén az X-kromoszómán lévő *CDKL5* gén mutációját például feljegyezték egy olyan atípusos Rett-csoport esetében, melynek tagjai gyakran szenvednek epilepsziás rohamoktól életük első néhány hónapjában. Eddig azonban nem találtak közvetlen kapcsolatot az *MECP2* és a *CDKL5* gén között. 2009 óta leírtak több mint kétszáz atípusos Rett-szindrómával élő beteget, ahol a mutáció az *FOXG1* génben jelent meg.

A Rett-szindróma genetikai hátterének pontos leírása napjaink egyik legfontosabb kutatási területe. Ugyanakkor a Rett-szindróma továbbra is olyan diagnózis, mely a korábban leírt diagnosztikai kritériumokra támaszkodik, és a genetikai

mutációtól függetlenül klinikai diagnózisnak számít.

A Rett-szindrómáról eddig leírt tényeket jól kiegészíti egy Rett-szindrómás kislányt nevelő édesanya feljegyzése, melyben igen érzékletesen leírja, hogy mindezt miként élte át egy család, hogy a szülők többsége min meggy keresztül a gyermek megszületése és a diagnózis, majd az azt követő időszak során.

Emma története

Emma 2010. december 7-én született, problémamentes terhesség után. Az első időszak nagyon fárasztó volt, korábban sokat vigyáztam gyerekekre kisgyermeknevelő képzéssel, de nem értettem, hol a hiba. A könyvekben a babák esznek, alszanak, és telik a nap. Emma viszont keveset aludt napközben, alig húsz-harminc percet. Anyatejes baba volt, így természetesen mindenki, én is, azt gondoltam, olyat eszem, amit a szervezete nem tolerál, ezért nyugtalan. Sokszor ringattam, nyugtattam, de semmi hatása nem volt. Sokszor csuklott. A doktornőnk szerint ez is természetes, és igen, a kisbabák sokat sírnak, csuklanak. Nehéz időszak volt, de én az elején megbeszéltem magammal, hogy nem leszek türelmetlen, hiszen mindennek eljön az ideje.

A családi életünk ebben az időszakban sajnos nem volt felhőtlen, mert édesapám halálos beteg lett, és az sem volt biztos, hogy megéri Emma születését. De megérte, így még inkább úgy éreztem, semmi gond, hogy kicsit nehezebb Emmával: itt van, gyönyörű és egészséges, ügyes baba. Kétnaposan fel tudta emelni a fejét. Még egy hónapos sem volt, és elégedetten mosolygott minden szoptatás után, de az első igazi nevetéskor sem volt még két hónapos. Két hónaposan már gügyögött, összefüggően, igazi beleéléssel. Vidámabbak lettek a napok, de továbbra sem aludtunk túl sokat.



Öt hónaposan már forgott egyik oldaláról a másikra. Éppen hogy fél éves volt, amikor egyedül felült, és megült minden támaszték nélkül. Hét hónaposan szép szabályosan mászott.

Szóval minden pont úgy alakult, ahogy a nagykönyvben meg van írva. Nem maradt ki semmi: kúszott, mászott, felült, felállt, felcsipkedte a kis szöszöket. Az egyik tanácsadáson a doktornő megdicsérte, milyen jó a kézügyessége, nem sok kisbabának van ilyen jó finnommotorikus képessége.

Egyévesen már járt, tizenhárom hónaposan futott. Ahogy telt az idő, egyre szebben evett egyedül is.

Igyekeztem szigorú napirendet tartani több-kevesebb sikerrel, délelőttönként kilenc hónapos korától baba-mama foglalkozásra is jártunk, itt már a mondókák hangsúlyát is dúdolta.

Ügyesen játszott, imádta ki-be pakolni a játékokat, és nyolc hónapos korában már újságot lapozott, ez volt az első dolog, amiért aggódtam. Egyévesen már leginkább csak lapozni szeretett, és néhány zenélős játék érdekelt: amelyiket szerette, azt képes volt fél órán keresztül is fogni, nyomkodni.

Jöttek az első szavak: Pe-Pe (van egy Peti nevű kutyánk), minden kutya Pe-pe volt, anya-nyanya, ba-ba, gye-gye-gye...újra boldogság, itt már türelmetlenül vártam a többit.

Mikor tizenhárom hónapos lett, egyre inkább azt gondoltam, hogy itt valami nincs rendben: első körben megkérdeztem a védőnőt és a gyermekorvost, akik megnyugtattak: nézzem meg, egy hónapja készült az egyéves státus, minden jó volt, első gyerek, anyuka túl aggódó. Ezek után kinéztem egy csoportos tornát, gyógypedagógus vezetésével.

Emma sokszor itt sem azt csinálta, amit kellett, nem mászott át az alagúton, és sokszor mintha fogalma sem lett volna arról, hogy mi történik ott. Egyvalami nagyon izgatta, ha egy újságot otffelejtettek, leült a sarokba, rávetette magát, és lapozta. De szívesen járkált hátrakulcsolt kézzel. Mikor már meg voltam róla győződve, hogy valami nincs rendben, olyat tett, amitől minden kétségem elszállt: átmászott az alagúton, lehajolt a labdához, a gyógypedagógus örömtáncot járt, én meg arra gondoltam: de miért nem guggol le a gyerek?

Talán ez az egyik legnehezebb időszak, amikor egész nap egyedül van otthon az anyuka a gyerekekkel, és tudja, hogy mennyit foglalkozik vele, de érzi, hogy valami nem olyan, mint kellene, és vagy megkapja, hogy nem foglalkozik vele eleget, vagy csak lusta gyerek, és majd csinálja.

Jött a nyár, sok séta, kinti program. A lapozgatások abbamaradtak. Emmát nem igazán érdekelte a játszótér, de imádott sétálni, nagyon sokat ment. Mindenki izgatottan várta, hogy lassan nem kell már a babakocsi, de én azért mindig vittem a biztonság kedvéért.

Nem nagyon beszéltem a félelmeimről, mikor sokat lapozgatott, akkor felmerült bennem, hogy autista. De más tünet nem volt, azt is elhagyta.

Másfél évesen úgy ébredt mindennap, hogy felállt a kiságyban, és azt kiabálta: „Anyá, gye-gye!”

Az egyik séta alkalmával körülbelül tizennyolc hónaposan Emma nem tudott fellépni a járdaszegélyre. Ekkor borultam ki a férjemnek, látod, biztos valami gond van, ezt is simán meg tudta csinálni, és már nem sikerül. Húsz hónaposan nem tudott felmászni a házban a szintkülönbségeken. Ekkor újra



Emma



elmentünk a gyerekorvoshoz, és mivel jobbat ő sem tudott tanácsolni, megvártuk a szeptembert, és elmentünk a korai fejlesztőbe. Ekkor Emma huszonegy hónapos volt.

Több szava nem lett, elkezdett széles alapon, bizonytalanul járni, újra lapozgatott, zenélni még mindig szeretett, sokszor a szájában volt a keze. Így bekerültünk a korai fejlesztő rendszerbe, ahol kapott csoportos tornát és egy olyan szakembert, aki autistagyánús gyerekekkel foglalkozott. Az ottani neurológus már több Rett-szindrómás lánnyal is találkozott, így ő már az első találkozás után szinte biztos volt benne, hogy Emma is Rett-szindrómás. Velünk akkor még nem közölték ezt a gyanút, csak novemberben, amikor elküldtek bennünket genetikai vizsgálatra, és az ottani genetikustól tudtuk meg, hogy azt vizsgálják, hogy Emma Rett-szindrómás-e. Vettek tőle vért, és volt egy teszt, amellyel szűrik a lányokat. Emma a legelső határt sem érte el. Ami jellegzetes vonás volt, az a kisebb fejkörfogat, a viszszaesések, de akkorra a sztereotip mozgásokat elhagyta. A doktornő reflexkalapácsát fogta, és húzogatta radiátoron. Szóval úgymond még játszott is.

Huszonkét hónapos volt, amikor elkezdtük a TSMT-tornát és a HRG-gyógyúrást is, ezek hatására Emmának egyre jobb lett a mozgása, újra és újra bizakodtunk: nem lesz itt semmi gond!

A kétéves születésnapjára sok labdát kapott, imádott labdázni, sokat kacagott, másfél évesen beállt az alvása is. A kezei viszont ügyetlenebbek lettek, volt, hogy valamit megfogott, és egyszerűen kiesett a kezéből. A kétéves születésnapja után egy héttel, amikor ettettem, próbálta a kanalat a szájába tenni, de nem sikerült neki, ebben a pillanatban csak reménykedtem, hogy nincs igazam, de mégis biztos voltam abban, hogy Emma Rett-szindrómás. Hiszen más magyarázat nincsen!

Ez a gyanú beigazolódt, és 2013. február 13-án közölték velünk, hogy Emma Rett-szindrómás. Sajnos még egy csomó szörnyűséget mondtak, és lényegében semmi pozitívumot nem hallottunk. Akkor csak egyvalamit tudtunk csinálni: zokogtunk egy boldog gyermek feje fölött. A diagnózis után az első két hét rémálom volt, ennek ellenére – amiről utólag is azt gondolom, hogy jól tettünk – nem zárkoztunk be. Élénken emlékszem, másnap mentem vele a csoportos HRG-re, senkivel nem beszélgettem, csak csináltam Emmával a feladatot, de tudtam, ezt érte teszem, mert neki nem az a lényeg, hogy én most pocskélul vagyok, hanem az, hogy mozgásra van szüksége.

A diagnózis után a férjem első mondata, amikor hazaérkeztünk az orvostól, az volt, hogy nekünk kell még egy gyerek, mert ha mind igaz, amit mondtak nekünk a következő évekről, akkor nem fogunk vállalni később. Én ekkor ebben még kételkedtem, hogy nekünk kéne még egy gyerek, akkor, hogyan fogok segíteni Emmának, hogy vinném még több fejlesztésre. Ahogy telt az idő, nem tűnt olyan lehetetlennek, hogy legyen egy kistesó is.

Emma három és fél éves volt, amikor megszületett Maxim egy kicsit sem tökéletes terhességéből. Menyire tartottam attól, hogyan tudok Emmának mindent biztosítani, ha lesz még egy gyerek! Azután rájöttem, hogy így tudok a legtöbbet adni neki. Miért is kapott Emma azáltal többet, hogy kistestvére született? Újra rendszeres vendégek lettünk a játszótéren, még több gyerekprogramon vettünk részt, amelyeket Emma is szeret, de persze nem mindig...

Szülőként el kell jutni odáig, hogy a kérdő és főleg a szánakozó tekintetekről az ember ne vegyen tudomást, az érdeklődőket pedig segítse információkkal. Sokáig nem látszik semmi különös a lányokon, s néha előfordult, hogy Emmán és rajtam például számon kérte egy buszmegállóban várakozó, hogy Emma miért sikít, miért nem köszön, ha már odafutott, vagy miért nem megy a saját lábán, ha éppen a kocsiában ült. Az ilyen helyzetek gyakran előfordulnak velünk, szülőkként. A sorstársaknak a legtöbbet úgy tudok segíteni, hogy mindezek ellenére arra buzdítom őket, hogy ne zárkozzunk be.



IV. KUTATÁS

Kiadványunknak – részben terjedelme, részben funkciója miatt – nem feladata a mára rendkívül szerteágazó Rett-kutatások átfogó bemutatása. A Rett-szindróma első publikálása óta eltelt időben több ezer tanulmány jelent meg, melyben a kutatók a szindróma genetikai hátterével, egyes tüneteivel, terápiás lehetőségeivel foglalkoztak. Ezek közül a legfontosabb kutatási eredményeket, publikációkat említjük meg. Fontos kiemelnünk, hogy – visszatekintve az elmúlt ötven évre – a

Rett-szindróma kutatása igazi sikertörténetnek számít, annak ellenére, hogy a gyógy mód még nincs a kezünkben. Kiemelkedő tudósoknak, elhivatott érintett szülőknek és számos támogatónak köszönhetően minden reményünk megvan arra, hogy a Rett-szindróma tüneteit nagymértékben javítani lehet, akár tüneti kezeléssel, akár génterápiával, akár egyéb eljárásokkal. Mint látni fogjuk, a szakemberek 1983-tól napjainkig szoros együttműködésben dolgoztak a betegség fogalmának, diagnózisának megalkotásán, hátterének, működésének és terápiájának kutatásán.

Elsőként **Andreas Rett** (1924–1997) bécsi gyermekneurológus figyelt fel rendelőjében két kislányra, akik ugyanazt a repetitív kézmosó mozdulatot végezték. Összehasonlítva anamnéziséket, kiderült, hogy azok nagyon hasonlóak. Rett-szindrómáról szóló első publikációja (*Über ein eigenartiges hirnatrophisches Syndrom bei Hyperammonämie im Kindesalter*) éppen ötven éve, 1966-ban jelent meg a bécsi *Wiener Medizinische Wochenschriften*-ben, illetve önálló kötetben (*Über ein zerebral-atrophisches Syndrom bei Hyperammonämie* címmel). A cikk és a könyv azonban visszhang nélkül maradt a tudományos életben, elsősorban azért, mert németül jelent meg, így elkerülte a legtöbb kutató figyelmét. Rett ezért készített egy filmet a lányokról, és egy rövid könyvet is mellékelte hozzá angolul, melyet szétküldött Európában hasonló tünetekkel élő gyermekek után kutatva. Ekkor már biztos volt benne, hogy a tünetegyüttes egy különálló entitás. Bár a nemzetközi visszhang elmaradt, Andreas Rett hazájában számos elismerést kapott, részben a később róla elnevezett szindróma, részben egyéb tudományos és orvosi tevékenysége kapcsán.

A szindróma leírása végül 1977-ben angolul is megjelent (*Cerebral Atrophy Associated with Hyperammonaemia* címmel a *Handbook of Clinical Neurology* összefoglaló kötetben), a szakma azonban továbbra sem mutatott nagy érdeklődést iránta. Rett tanulmányaitól függetlenül 1978-ban japán kutatók (**Ishikawa** és munkatársai) publikáltak egy három esetet leíró rövid feljegyzést, melyben már felvetették egy esetleges új szindróma lehetőségét.

Rett munkásságával párhuzamosan Svédországban **Bengt Hagberg** (1923–2015) 1960-ban figyelt fel ugyanezekre a tünetekre, de akkor egy időre félretette feljegyzéseit. Két évtizeddel később, nem ismerve sem Rett munkáit, sem a japán adatokat, 1980-ban Hagberg bemutatta tizenhat esetet feldolgozó megfigyeléseit egy manchesteri tudományos orvostalálkozón. Ezután jelentkezett nála egy francia és egy portugál szakember, akik szintén megfigyelték a jellegzetes tüneteket. Végül munkatársaival (Jean Aicardi, Karin Dias, Ovidio Ramos) 1983-





ban publikálta az első olyan tanulmányt, mely áttörést jelentett a szindróma széles körű megismertetésében (*A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of harmincöt cases* címmel). A szerzők három országból való harmincöt eset vizsgálata után összegezték addigi ismereteiket. A szindróma elnevezése itt kapcsolódott először Rett nevéhez. Ennek előzménye, hogy a tanulmány megjelenése előtt, 1981-ben Torontóban egy konferencián találkozott Rett és Hagberg, ahol a svéd tudós előadása alatt derült ki számukra, hogy ugyanazt a tünetegyüttest kutatták. Hagberg és szerzőtársai – tiszteletük jeléül – ezért nevezték el Andreas Rettről az új betegséget. Miután az írás az *Annals of Neurology*-ban, az Amerikai Neurológiai Társaság folyóiratában jelent meg, felfigyelt rá a tudományos élet. Ettől fogva a Rett-szindróma a világ több pontján is kiemelt témája lett a kutatásoknak, több kutatócsoport is elkezdett dolgozni a betegség különböző aspektusaival. Részben a szinte azonnal megszerveződő, erős szülői kör, az 1984-ben alapított **International Rett Syndrome Association (IRSA)** és a hozzájuk köthető adománygyűjtés tette lehetővé a kutatások finanszírozását. Itt feltétlenül ki kell emelnünk **Kathy Hunter** nevét, aki érintett szülőként vett részt az IRSA alapításában, amely szervezet később más szülőszervezetek alakulására is nagy hatással volt. A szervezet nagy hangsúlyt fektetett a tudományos eredmények folyamatos figyelemmel kísérésére, a kutatócsoportokkal való kapcsolattartásra, az adománygyűjtésre, valamint a szülők információkkal való ellátására. 1999-ben jelent meg először a *The Rett Syndrome Handbook*, mely az első összefoglalása volt a betegség tüneteinek, és mivel elsősorban a szülőknek és a segítőknek készült, sok fejezet szól a mindennapos ápolás kérdéseiről, illetve a lehetséges fejlesztésekről.



1982-ben, a torontói találkozás után egy évvel Andreas Rett kezdeményezésére Bécsben tartottak először nemzetközi találkozót a Rett-szindróma kutatói. A később sorozattá váló rendezvényen Rett arra ösztönözte ezt a kutatói csoportot, hogy minél hamarabb rendszerezzék a diagnosztikai kritériumokat, és együtt kezdjék el kutatni a szindrómát kiváltó okokat. Ez meg is valósult, 1984-ben Bécsben megalkották a diagnózishoz szükséges kritériumokat, melynek leírása 1985-ban jelent meg. Ideutaztak az amerikai kutatók: **Vanja Holm** (John Hopkins School of Medicine), **Hugo Moser** (Kennedy–Krieger Institute) és Alan Percy (Baylor College of Medicine), akik azóta is kiemelkedő alakjai a Rett-kutatásoknak. 1985 novemberében Baltimore-ban szervezték meg az első nemzetközi workshopot, ahol Hagberg svéd kollégájával, Ingegerd Witt Engerströmmel bemutatta a Rett-szindróma négy stádiumának meghatározását (lásd első fejezet) huszonkilenc klasszikus Rett-szindrómával élő gyermek és felnőtt vizsgálata alapján. Az előadás anyaga 1986-ban jelent meg (*Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence* címmel).

Bengt Hagbergnek, a svéd gyermekneurológia kiemelkedő alakjának és fáradhatatlan munkájának köszönhetően a Rett-szindróma témája sok kutatót mozgósított közvetlen kör-

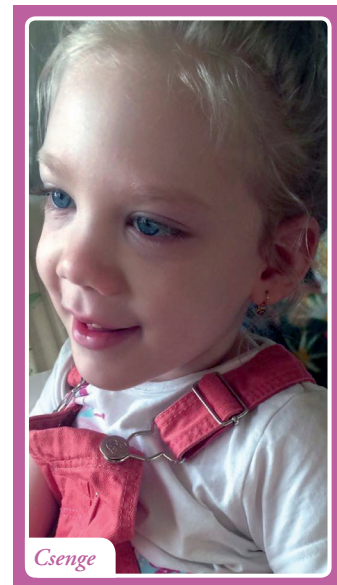


nyezetében, Svédországban is. Munkatársa, az 1995-ben induló National Swedish Rett Center alapítója, **Ingegerd Witt Engerström** 1990-ben publikálta disszertációját (*Rett syndrome in Sweden. Neurodevelopment – Diasability – Pathophysiology*). Az első, szülőknek, tanároknak, terapeutáknak szóló, elsősorban praktikus tanácsokat nyújtó könyv 1991-ben jelent meg (*Understanding Rett Syndrome: a Practical Guide for Parents, Teachers, and Therapists*). Szerzője a svéd **Barbro Lindberg**, aki sérült gyermekeket tanítva figyelt fel a tünetegyüttesre, majd svéd adatok alapján összegezte tapasztalatait. Az első önálló tanulmánykötet 1993-ban jelent meg Hagberg főszerkesztésében (*Rett Syndrome – Clinical & Biological Aspects*), melyben svéd kutatók százharminc, három és ötven év közötti Rett-szindrómával diagnosztizált személy adatait elemezték különböző szempontok szerint.

Hagberg amerikai kollégája és barátja, **Alan Percy** gyermekneurológus, akinek a kezdetektől máig a Rett-szindróma a fő kutatási területe, s az ő közreműködésével kezdődtek el a kutatások a Baylor College of Medicine (Houston) központban, illetve 1985-től a Blue Bird Circle Rett Centerben **Daniel Glaze** vezetésével. Megalapította a Rett Syndrome Clinicet a University of Alabama at Birmingham keretei között, melyet a mai napig vezet. Az utóbbiban ő az első számú kutatója az Angelman, Rett, and Prader-Willi Syndrome Rare Disease Clinical Research Consortiumnak. Az ő hívására lett Huda Y. Zoghbi a genetikai mutáció kutatásáért felelős kutatócsoport vezetője Houstonban.

A Rett-szindróma kutatásának első huszonhárom évében három tanulmány jelent meg, 1984 és 1991 között közel háromszáz. Az 1980-as évek második felétől tehát ugrásszerűen megemelkedett a Rett-szindrómáról szóló tanulmányok száma, a világ különböző pontjain elkezdtek összegyűjteni az első eseteket. Az 1980–1990-es években számos esettanulmány jelent meg, illetve a Rett-szindrómával kapcsolatos legfontosabb eredmények is ekkor láttak napvilágot: a stádiumfelosztás, a diagnosztikus kritériumok, illetve az előfordulás aránya (1:10000–15000), mely az egész világon ugyanazt az értéket mutatta, függetlenül a földrajzi adottságoktól, rasszoktól, a szülők társadalmi helyzetétől vagy a terhesség lefolyásától. Így a Rett-szindróma is bekerült a közel hétezer betegségét magában foglaló ritka betegségek kategóriájába.

Az első Rett-szindrómás lányokat 1984-től diagnosztizálták az Egyesült Államokban és Svédországban a diagnosztikai kritériumok alapján, melyet 2000-ben genetikai vizsgálatokkal is megerősítettek, amit két kiemelkedő tudományos felfedezés tett lehetővé: 1992-ben **Adrian Bird** felfedezte a MeCP2 fehérjét, miközben a metilált DNS-hez kötődő fehérjéket vizsgálta, 1999-ben pedig tizenhat év kutatómunka után, a **Huda Y. Zoghbi** által vezetett kutatócsoportban **Ruthie Amir** és munkatársai felfedezték a *MECP2* gént, mely a Rett-szindróma kialakulásáért felelős. A gént az X-kromoszóma Xq28 régiójában lokalizálták, ez magyarázza azt, hogy a működészavart szinte kizárólag csak lányokon figyelték meg. Ugyanebben az évben **Monica Coenraads** érintett szülő megalapította a Rett Syndrome Research Foundationt (RSRF), hogy a kutatásokat tervszerűen tudják irányítani,





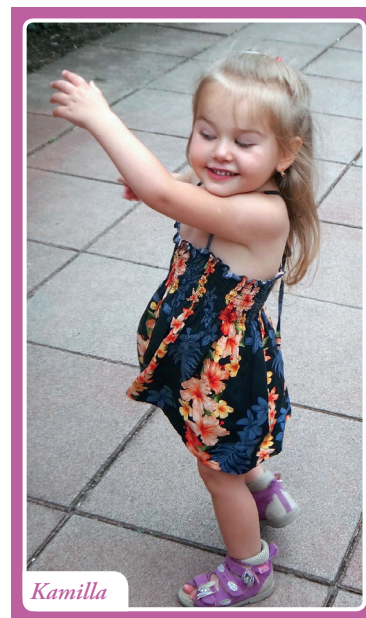
és ezekhez megfelelő finansziális háttérrel biztosítsanak. Részben ennek köszönhető, hogy a 2000-es évektől egyre nagyobb hangsúlyt kaptak a laboratóriumi kutatások, főként az Egyesült Államokban és az Egyesült Királyságban.

2001-ben történt a Rett-kutatásban a következő nagy eredmény: Adrian Bird vezetésével az edinborough-i egyetem munkatársai (J. Guy, B. Hendrich, M. Holmes és J. E. Martin) sikeresen produkálták a későbbi kísérletekhez nélkülözhetetlen Mecp2-null mutációval rendelkező egereket. A mesterségesen előállított amorf mutáció során a gén által kódolt fehérje működése teljesen megszűnik, a kísérleti állatokon Rett-szindrómát utánozó tünetek jelentek meg.

2002-ben az összegyűlt új információk alapján kutatók egy nagy csoportja ismét közös megegyezéssel újra megfogalmazta a Rett-szindróma diagnózisának kritériumait (lásd második fejezet). 2006–2007-ben egy újabb, klinikai kutatásokkal foglalkozó társulás jött létre: a The International Consortium of Rett Syndrome Clinical Researchers (**RettSearch Consortium**), melynek célja a klinikai kutatások összefogása, az információk gyűjtése és a klinikai kísérletek támogatása. Ennek előzménye a svédországi Rett Centerben 2003-ban tartott nemzetközi workshop, ahol a résztvevők arra törekedtek, hogy elsősorban olyan szakmai fórumot teremtsenek, ahol folyamatosan megosztják a kutatók az eredményeiket, és koordinálják a kutatásokat. A konzorciumban tizenhárom ország szakemberei működnek együtt **Walter Kauffmann** vezetésével. Három nagy adatbázis működését támogatja a szervezet: a RettBASE, a Rett Database Network és az InterRett a világ minden részéből folyamatosan gyűjti az adatokat. Az előbbi kettő a genotípus és a génmutáció összefüggésében, az utóbbi a klinikai jegyek és a fenotípus témájában gyűjti az adatokat. A Rett Database Network adatbázisába a Pécsi Tudományegyetem eddig 82 magyarországi esetet regisztrált. 2010-ben a RettSearch Consortiumban együttműködő kutatók egy átfogó tanulmányban foglalták össze ismét a máig érvényes szempontokat a klinikai diagnózis felállításához (lásd második fejezet).

Ezzel körülbelül egy időben, 2007-ben alakult meg az International Rett Syndrome Foundation (**Rettsyndrome.org**) a korábbi Rett Syndrome Research Foundation (RSRF) és az egykori International Rett Syndrome Association (IRSA) egyesülésével. A Rettsyndrome.org részben az érintett szülők támogatásával foglalkozik, részben gyógyszerkísérleteket végző projekteken vesz részt (**Rett Syndrome Study**).

Ugyanebben az évben Adrian Bird és munkatársai a *Science* magazinban publikálták a Rett-kutatás újabb sikerét: egereken végzett kísérletek azt igazolták, hogy a Rett-szindróma visszafordítható folyamat a MeCP2 fehérjeszint visszaállításával. Ez új lendületet adott a további fejlesztéseknek, így jött létre 2008-ban a **Rett Syndrome Research Trust** (RSRT, melynek honlapja a www.reverserett.org). A RSRT legfőbb célkitűzése, hogy a Rett-szindróma és egyéb



Kamilla



MECP2-rendellenességek gyógyítását célzó projekteket támogasson, ehhez támogatókat találjon, valamint szakmai háttérével összehangolja ezeket a kutatásokat. A RSRT kezdeményezésére a korábban elkülönülten dolgozó három nagy laboratórium (Adrian Bird Edinborough-ban, Michael Greenberg Bostonban és Gail Mandel Oregonban) együttműködve dolgozott/dolgozik tovább, így jött létre a **MECP2 Consortium** 2011-ben. A génterápia területén 2013 márciusában történt áttörés: a **Gail Mandel** által vezetett laborban végeztek sikeres génterápiát Rett-szindrómás egereken, melynek során ezúttal is bebizonyosodott, hogy a lejátszódó folyamat megfordítható. Az eredmény hatására 2014 augusztusától már négy génkutató labor működik együtt **Gene Therapy Consortium** néven a sikeres génterápia fejlesztésén. Közben Huda Y. Zoghbi az *MECP2* Duplication Syndrome kutatásában ért el újabb eredményt: egérkísérletekkel kimutatta, hogy ebben az esetben is visszafordítható a folyamat. Napjainkban mind a génterápia, mind a *MeCP2* fehérjével végzett kísérletek célja az, hogy az állatkísérletekben már eredményesnek talált eljárások a Rett-szindrómával élő lányok gyógyításában is sikeresek legyenek. A harmadik nagy irány a Rett-szindróma kutatásában az egyes tünetek enyhítésére/megszüntetésére irányuló törekvéseké. A különböző stádiumokban lévő klinikai kísérletek/kutatások részletes bemutatása a RSRT (<http://reverserett.org/research>), a National Institutes of Health (www.clinicaltrials.gov) és a Rettsyndrome.org (www.rettsyndrome.org/research/clinical-trials) honlapján tekinthető át.

2016-ban készült egy rövid magyar áttekintés az 1991-től napjainkig tartó, Rett-szindrómával foglalkozó kutatási trendekről (lásd itt: <http://www.rettszindroma.hu/alapitvany/tanulmanyok/rettszindroma-kutatas-trendjei>).

A Rett-szindrómáról megjelent publikációk többségének rövid kivonata olvasható a U. S. National Library of Medicine (Medline) oldalán (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>), ezek kisebb része teljes terjedelemben, többségük pedig rövid kivonatban hozzáférhető, regisztráció útján, fizetés ellenében letölthető. Rett-szindrómáról szóló könyvek például a <https://books.google.hu> oldalon érhetők el, egyes fejezetek ingyen olvashatók, a teljes könyvek megrendelhetők, illetve sok eBook formátumban is elérhető.

Összegezve az eddig leírtakat, elmondható, hogy az elmúlt ötven évben a Rett-szindróma egy rendkívül aktívan kutatott területté vált. Köszönhető ez részben a kutatók nemzetközi együttműködésének, részben az érintett szülők aktivitásának, ezzel összefüggésben a kutatások sikeres finanszírozásának, ebből adódóan az eredményes tudományos projekteknek, klinikai kísérleteknek. Az utóbbiak eredményeképpen „sok új molekula jelenik meg, és számos már más területen használt gyógyszer adaptálása történik. Még ha nincs is tesztelés alatt olyan új molekula, amelytől a betegség gyógyítását lehetne várni, úgy tűnik, a tünetek enyhítését célzó készítmények belátható időn belül elérhetőek lehetnek” (Puskás et al.).



V. MOZGÁSZAVAROK ÉS ORTOPÉDIAI PROBLÉMÁK

Rett-szindróma esetén jellemző az eltérő mozgásfejlődés, az izomtónus- és izomműködés szabályozási zavara. Már az életük korai szakaszában jelentkezhetnek mozgásszer-
vi zavarok, gyenge koordináció, amelyek egész életükben végigkísérik a lányokat. Mozgásaikra jellemző, hogy a mozdulatok indítása nehezített számukra.

Az első életévben gyakran megfigyelhető náluk a **hypotonia** vagyis az izmok csökkent tónusa. Mivel a csökkent tónusú izom előfeszítettsége kisebb, a gravitációval szemben nehezebben hozhatók működésbe, így a poszturális kontrollnak, vagyis a test helyzete térbeli megtartásának, kontrollálásának, kialakulása nehezített. Eltérő időpontokban jelentkezhet náluk **spaszticitás**, vagyis az izmok fokozott izomtónusa is. Ez leggyakrabban a végtagok izmain jelentkezik, a boka és kéz ízületeinek mozgásait beszűkítve.

Rett-szindróma esetén gyakran jelentkezik váltakozó izomtónus **disztónia** formájában, ami bizonyos izmok akaratlan, erőteljes ismétlődő vagy hosszantartó összehúzódása. Ezt sokszor bizonyos testhelyzetek, érzelmi reakciók válthatják ki. A disztónia kapcsán idővel felléphet az izmok tartós feszsége is, amit könnyű a spasztikus izmokkal összetéveszteni. Korábban a Rett-szindrómára jellemző izomfeszességet előszeretettel nevezték spaszticitásnak, de klinikai értelemben nehéz a Rett-szindrómával élő személyekre jellemző specifikus spasztikus jeget kimutatni. Mielőtt az izomfeszességet gyógyszeresen kezelnénk, fontos megállapítani, hogy spaszticitásról vagy disztónia esetén kialakuló feszes izmokról van szó.

Rett-szindróma esetén gyakran előfordul **ataxia**, amikor az egyensúly és a koordináció idegrendszeri alapon érintett, így a mozgás kicsit remegős, bizonytalan lesz. Emellett sokszor jellemző rájuk az **apraxia**, ami a motoros tervezés rendellenessége, vagyis megvan a motiváció, és fizikailag is képes lenne a mozdulat kivitelezésére, mégsem tudja ezt megtenni. Az apraxia miatt előfordul, hogy csak egy adott, megszokott környezetben képes a személy egy bizonyos mozdulatot végrehajtani. Jellemző, hogy korán elveszthetik helyzetváltoztató képességüket az ataxia, apraxia és az érzékelés zavarai miatt. Ezek a képességek sokszor megtarthatók, fejleszthetők, de az ataxia, illetve apraxia nem szüntethető meg teljesen. Időnként találkozunk meglepő, spontán reakciókkal, például egy pohár elkapása vagy négykézlábra állás. Nincs pontos magyarázata annak, hogy ezeknek a mozdulatoknak ilyenkor miért nem akadályozott a mozgásindítása.

Sok Rett-szindrómával élő személynél találkozunk hosszú reakcióidővel fizikai és pszichés értelemben is. Fontos időt adni nekik a reagálásra, annak érdekében, hogy feltérképezhessük pontosan a képességeiket és lehetőségeiket. Nem elképzelhetetlen, hogy egy egyszerűbb mozdulat, mint például az oldalra fordulás kivitelezése számukra akár percek is igénybe vehet. Ha nem várjuk ki, hogy megmutassa, mire képes, azzal a funkció elsajátításának és fenntartásának képességét jelentősen ronthatjuk. A sűrű mindennapok egyensúlyának fenntartása során figyelembe kell vennünk, hogy mikor és mennyit segítünk.





A funkcionális képességek megtartása, maximalizálása, a mozgásfejlődés megsegítése érdekében ajánlott a **motoros** képességek állandó fejlesztése, szinten tartása. Mivel a Rett-szindrómával élő személyek mozgásállapota változatos képet mutat, a terápiának minden esetben egyénre szabottnak kell lennie, az adott személy igényeihez igazodva.

Sok szempontból az egyik legjobb módszer a járatás. A járástréninget el kell kezdeni, amint a gyermek ehhez már elegendően tud támaszkodni a lábain. Nagyon fontos, hogy mindennap a képességeinek megfelelően a lehető legtöbbet álljon és járjon. Akik maguktól is tudnak járni, járjanak egyedül akkor is, ha ez sokkal hosszadalmasabb és bizonytalanabb. A nem járóképes lányoknál fontos az állítás és a járásfejlesztés, akár segédeszközzel is.

A helyzetváltás gyakran nehézkes, és sok gyakorlást igényel, de az önállóság szempontjából elengedhetetlen fontosságú. Minden mozdulatsort rendszeresen kell gyakoroltatni ahhoz, hogy megmaradjon. Ilyenek például a mászás, felállás, leülés, térdelés, átfordulás, hasra fordulás, lépcsőzés stb. Általánosságban érdemes mindegyiket gyakorolni, hogy a mozgásrepertoárt folyamatosan szinten tudjuk tartani. Erre az egyik legjobb módszer, ha a mozgások rendszeres használatát be tudjuk építeni a mindennapi életbe.

Ha a Rett-szindrómával élő személynek szüksége van segítségre, azt lehetőleg tanács, iránymutatás formájában adjunk, akár fizikai értelemben, akár szóban. Ezt vezetett aktív mozgásoknak nevezzük, azaz a személy saját részvétele a lehető legnagyobb. Így teremtünk utat az önálló képességek eléréséhez.

Fontos mindennemű olyan aktív részvételt megerősíteni, amely hozzájárul a passzivitás és a hibás tartások megelőzéséhez, illetve növeli az önállóság érzetét és a kommunikációs lehetőségeket még akkor is, ha az aktív részvétel csak a mozgás egy részére vonatkozik.

A Rett-szindrómával élő személyek hajlamosak a fizikai segítségre hagyatkozni, ezért csak annyi segítséget nyújtunk, amennyire feltétlenül szükség van. Ugyanúgy, mint bármely más embereknek, a stimuláció és az aktív gyakorlás fontos ahhoz, hogy elkerüljük a korai öregeledést, a test elmerevedését és a képességek elvesztését.

A visszaesés és a képességvesztés kockázata nagyobb mértékben függ a környezettől, vagyis a stimuláció és a gyakorlás hiányától, mint a betegség alakulásának természetétől. A visszaesés kockázata felnőttek esetében jelentősen megnő, amennyiben a gondviselő személy tudatosan vagy tudat alatt a visszaesésre számít, így hajlamos inkább óvó intézkedésekre berendezkedni, nem pedig az aktivitás támogatására és a tréningre.

A kezek funkcionális használata, a **finommotorika** a Rett-szindrómával élő személyek esetében gyakran behatárolt. Erre magyarázatul szolgálhatnak a kéz sztereotip mozgásai, a mozdulatindítási problémák, a lassú reakcióidő és a hiperszenzitivitás, vagyis az érzékszervek



Eszti



túlérzékenysége és esetleg a felső végtagon jelentkező kontraktúrák, azaz beszűkült ízületi mozgások is. Ha a kézsztereotípiák nagyon erősek, megpróbálhatjuk aktivitás alatt megtörni a sztereotípiákat azzal, hogy megtartjuk azt a kart, amely kevésbé aktív. Ha nem tud megfogni egy tárgyat, megpróbálhatunk segíteni, kéz a kézben, együtt vezetjük le a mozgást, így a személy megtapasztalhatja a fogást, amely elősegítheti a mozdulat tanulását. Azoknak, akik nem tudják egyedül használni a kezüket, létfontosságú, hogy tudatosság alakuljon ki ezzel kapcsolatban. A kezeket stimuláljuk különféle ingerekkel, mozdulatokkal, akár különböző hőmérsékletekkel.

Az orális motoros funkciók, vagyis a száj mozgásos funkcióinak eltérései is gyakoriak Rett-szindróma esetén. Sztereotip mozdulatok megfigyelhetőek a szájnál és a nyelvénél is. Gyakori a hiperszenzitivitás, fokozott érzékenység, ami nehézséget okozhat evéskor, fogmosáskor. Az ételek megfelelő állagának megtalálása és a fejlesztés hatására az ingerekhez való hozzászokás sokat segíthet ezen.

A mozgásszervi elváltozások közül az ízületi mozgásbeszűkülések, a **kontraktúrák** nehezíthetik a lányok mozgását. Ilyen például a boka-, illetve a csípőízület körüli izmok kontraktúrája, ami súlyos esetben műtéti beavatkozást igényelhet, amelynek során a szalagokat meghosszabbítják. A műtét sokszor megelőzhető vagy kitolható gyógytornával, különböző segédeszközök (sínek, gyógycipők) használatával, botoxkezeléssel.



Zóra

A boka körüli izmok feszsége miatt gyakori az equinus tartás, vagyis a lábfej spiccartásban van, ami lábujjhegyen járást okozhat. Ez számos további problémához vezethet, például járás közben a gördítés elvesztése. A tartási rendellenesség miatt a térd- és csípőízület, illetve az alsóvégtagi izomzat túlterhelődhet. Fokozódhat az egyensúly zavara, és további lábdeformitások alakulhatnak ki. Az állás és cipőviselés is nehezítetté válhat. Kialakulhat relatív végtaghosszkülönbség, a medence ferde helyzete, ami növeli a gerincferdülés kialakulásának esélyét. Továbbá az instabilitás kompenzálására járás közben előre döntött, görnyedt tartás alakulhat ki, amely a háti kifózis (fokozott háti görbület) kialakulására hajlamosító tényező. A fentiek következtében a járásképeség csökkenhet.

A mozgás képességének változatos formákban jelentkező csökkenése kevesebb mozgáshoz vezethet, ami később a lányok leg többjénél hibás tartást, **ízületi deformitások** kialakulását, az inak megrövidülését okozza, különösen az Achilles- és a térdhajlati inaknál. A deformitások kialakulása problémát okozhat a járásban és akár az ülésben is, de nem feltétlenül jár fájdalommal.

A szakirodalom és a tapasztalat alapján a lábfej deformitása kialakulásának megelőzésében a lábak aktív használata, mozgatása, a járás hatékonyabbnak bizonyul, mint csupán a segédeszközök viselése. A legjobb a két módszer megfelelő kombinációja.



A Rett-szindrómával kapcsolatos tapasztalatok egybehangzóan azt mutatják, hogy az olyan testtartó segédeszközök használatával, amelyek a funkcionális mozgásokat korlátozzák, inkább ártunk, mint használunk. A megelőző segédeszközök használatát ezért elsősorban akkor ajánljuk, ha azzal aktuálisan nem akadályozunk semmilyen funkciót.

A mozgásszervi elváltozások másik nagy csoportja a különböző gerincdeformitásoké. Ilyen a **szkoliózis**, a gerinc oldalirányú elferdülése, vagyis a gerincferdülés, és a **kifózis**, amely



a háti szakasz fokozott domborulatát jelenti. A Rett-szindrómában a gerincdeformitások általában a megváltozott neurológiai működés miatt alakulnak ki, ezért neuromuskuláris gerincdeformitásnak nevezzük őket. Kialakulásuk pontos oka a Rett-szindrómában még nem teljesen világos. Valószínű, hogy a megváltozott izomtónussal, az izomgyengeséggel, illetve izomfeszességgel és a korlátozott mozgásképességgel áll összefüggésben. A gerinc deformitása merevvé tehe-

ti a gerincet, amikor súlyosabbá válik, és megnehezítheti a Rett-szindrómás lány vagy nő egyensúlyának megtartását ülés, állás vagy járás közben. Ez csökkent működéshez, és az életminőség romlásához vezethet. Emellett a nagy görbületek megváltoztathatják az életfontosságú szervek pozícióját a mellkasban és a hasban.

A Rett-szindrómával élő lányok körülbelül nyolcvan százalékának van kisebb-nagyobb mértékben gerincdeformitása, különösen az oldalirányú elferdülés, a szkoliózis jellemző. Esetükben a gerincferdülés kialakulásának esélye a korrallal együtt nő. Körülbelül a lányok negyedénél hat éves korukra, háromnegyedüknél tizenhárom éves korukra fejlődik ki. Azoknál a lányoknál, akik soha nem tanulnak meg járni, kétszer nagyobb a gerincferdülés kialakulásának esélye. Beszélni tudó lányoktól tudjuk, hogy – habár a szkoliózis funkciózavarokat okozhat – nem feltétlenül jár fájdalommal.

A szkoliózis lehet balra vagy jobbra konvex attól függően, hogy a gerinc merre görbül. Fontos a hát mobilitásának, mozgathatóságának fenntartása a mindennapokban. A feladatok során a természetes egyensúlyi reakciók kihasználhatók. Fontos ezenkívül a helyes ülőpozíció megválasztása, hogy a ferde, kóros pózt ellensúlyozzuk. Ha a gerincferdülés egy nagyobb görbületből áll, evés vagy egyéb tevékenységek során a segítő üljön a személy hosszú oldalánál, hogy a kislány a szkoliózis ellen dolgozzon úgy, hogy a hosszú oldal rövidül, a rövid pedig nyúljon.

Sem bizonyított, sem egyetértés nincs akörül, hogy a fűző viselése megelőzné a szkoliózis kialakulását Rett-szindrómával élő személyeknél. A fűző használható egy-egy tevékenység elősegítéséhez azon személyeknél, akik nem tudnak ülni, vagy nem tudják aktívan használni a hát- és a hasizmaikat. Ha jól viselik a fűzőt, használatával megpróbálhatjuk az egyébként szükséges operáció idejét kitolni azoknál a gyermekeknél, akik még növekedni fognak. A vi-



selés meghatározása során a főbb mellékhatásokat, mint kisebesedés, korlátozott légzés, rossz közérzet, bőrirritáció és romló reflux, figyelembe kell venni, az erő, a mozgékonyág és fizikai aktivitás csökkenésének kockázatával együtt.

Az általános gyakorlattal ellentétben a Rett-szindrómával élő személyeknél jelentkező szkoliózis romolhat a pubertás kor után bekövetkező hosszirányú növekedés megállása után is. Olyan komoly is lehet, hogy a szív és tüdő funkciói és a mobilitás is veszélybe kerülhetnek. Ebben az esetben szükségessé válik az operáció, de gyakran a szkoliózis olyan jelentős, hogy csak részleges korrekcióra van lehetőség. Sok érv szól amellet, hogy érdemes az operációt azelőtt elvégezni, hogy ez a súlyos állapot kialakulna. Tapasztalatok azt mutatják, hogy ha a szkoliózis a 45 Cobb-fokot is meghaladja, az eltérés általában tovább nő, ezért érdemes a beavatkozást ekkor elvégezni.

A szkoliózis operációjakor a kórházzal való konzultáció során fontos a cél és az ütemterv közös meghatározása, mind a műtét, mind a felépülés idejére. Érdemes megkérdezni, mennyi ideig kell a kislánynak feküdnie, mikor ülhet már, hogyan szabad mozgatni, mikor állhat fel, hogy vehet részt fizioterápiában stb. Fontos egyeztetni, hogy az operáció célja érthető legyen mindenki számára, például milyen mértékben lehet, érdemes korrigálni a gerinc görbületeit.

A lányoknál olykor megfigyelhető a gerinc háti szakaszának fokozott előrehajlása, a kifózis is. Akiknél kifózis figyelhető meg, rendszerint nem teszik le a fejüket háton fekvő helyzetben. Érdemes gyakorolni, hogy fekvő helyzetben teljesen el tudjanak lazulni. Ezenkívül a napi szinten történő hason fektetés jó hatással lehet a görbületre. A kifózis és a szkoliózis együtt is jelentkezhet.

A mozgásszervrendszert érintő eltérések harmadik nagy csoportját a **csontritkulás** és **csonttörések** jelentik.

Több tanulmány is összefüggést talált a Rett-szindróma és a csonttömeg csökkenése között. A csontok hossza és tömege nem nő az életkornak megfelelő mértékben. A csontok tömege már az élet korai szakaszában eltérést mutathat. A fiatalkor végén, amikor a csonttömegnek már ki kellett volna alakulnia, és megfelelően mineralizálnia, a lányok többsége még nem rendelkezik az életkorának megfelelő csontsűrűséggel. A csontjaik általában rövidebbek és kisebbek is a normálméretnél. Rett-szindrómás egerekkel folytatott kísérletek során vizsgálták a csontok belső felépítését, és látható, hogy a lábokban lévő hosszú, csöves csontok fejletlenebb felépítésűek, a csontgerendák vékonyabbak, és kevesebb is van belőlük, a tömör, fali csontállomány pedig vékonyabb. A növekedési zóna (ami a csontok normális növekedése szempontjából meghatározó) az egerek hosszú csöves csontjának végében másfajta felépítésű, mint az egészséges egereknél.

A kicsi, rövid, könnyű és fejletlen csontok kombinációjának a Rett-szindróma esetében a





csonttörés szempontjából nagy jelentősége van, és annak kockázatát növeli. Több tanulmány is bizonyította, hogy a Rett-szindrómával élő személyek esetében gyakoribb a csonttörés.



Maja

A legfontosabb, hogy a csonttörés mechanizmusa esetükben az egészséges csoporthoz képest eltérőnek bizonyul. Fennáll a spontán vagy minimális terhelésre (mint például esés álló helyzetből, járás közben) történő törés, ami normális esetben nem járna csonttöréssel (alacsony energiájú törés). Előfordulhat törés a karban és a lábban is, de a leggyakoribb a comb csontjának törése.

Eddig nem bizonyított, hogy a *MECP2* mutáció típusa összefüggne az alacsony csonttömeeggel vagy a csonttörés gyakoriságával, és az eltérő X-kromoszóma aktivitásával való összefüggés sem kimutatható. Nem mindegyik tanulmány mutat egyforma eredményt, de a mobilitásnak, az állás és a járás képességének nagy és pozitív hatása van a csonttömeg felépítésére. A járás képességének hiányát összekapcsolták a csonttörés megnövekedett gyakoriságával.

Nem mutatták ki egyértelműen, de külföldi tanulmányok összefüggésbe hozták az epilepsiát és/vagy az antiepileptikumokkal történő kezelést az alacsony csonttömeggel és a csonttörés gyakoriságával. Egyetlenegy általunk ismert tanulmány mutatta ki eddig az alacsony csonttömeg és a vér alacsony D-vitamin szintjének összefüggését.

Nem minden érintett személy tudja megfelelően fedezni a napi kalciumbevitelét. Alacsony csontsűrűség esetén a kalciumot pótolni kell. A kalcium fontos a csonttömeg felépítése szempontjából, a D-vitamin pedig elősegíti a csontképzést, a csontsejteket stimulálja, és szerepet játszik a szervezet immunfolyamataiban is. A nap a legjobb D-vitaminforrás, emellett azonban legtöbbször naponta ajánlott a D-vitamin pótlása valamilyen készítmény formájában.

Csontsűrűség-vizsgálattal (DEXA-vizsgálat) alacsony dózisu röntgensugarakkal vizsgálható a csonttömeg, azaz a csont ásványianyag-tartalmának mértéke (kalciumtartalom grammban) és a csont ásványianyag-sűrűségének mértéke (g/cm^2) is. Általában a hát és a csípő területén zajlik a mérés, de az egész test vizsgálható, ilyenkor párhuzamosan vizsgálják a test izom- és zsírszöveteloszlását is.

Az alacsony energiájú csonttörések fokozott kockázata miatt mindig készítsünk röntgenfelvételt, ha a csonttörés legkisebb gyanúja is felmerül. A csonttörés megfelelő kezelése után, mihamarabb szükséges az adott testrész mobi-



Juli



lizálása és terhelése azért, hogy a passzivitás miatt fellépő csonttömeg- és izomerővesztést a lehető legjobban megelőzzük. Fekvő és ülő helyzetben történő immobilizáció rövid idő alatt (csupán néhány hét alatt) a csont- és az izomtömeg leépüléséhez vezethet Rett-szindrómával élő személyek esetében. Ezért fontos csonttörés esetén, hogy, ha lehet, csak az adott testrészt tehermentesítsük, és megfelelő körültekintéssel biztosítsuk a lányok minél nagyobb mértékű mobilizálását.

Megelőző intézkedések, amelyek általában erősítik a csonttömeget és csökkentik a csonttörés kockázatát:

- mozgás, terhelés, az álló-/járóképesség fejlesztése, fenntartása és erősítése (a többszöri, de kevesebb hatásosabb, mint az egyszeri hosszabb terhelés);
- megfelelő mennyiségű tápanyag és folyadék biztosítása úgy, hogy a magasság/súly és a testtömegindex (BMI) a normálértéken belül maradjon;



- a nap UVB-sugárzása nagyon hatékony D-vitamin forrás, ezért az egészségügyi ajánlások szerint a lányok ugyanannyit tartózkodjanak napon, mint mások;
- biztosítsuk a megfelelő mennyiségű kalcium és D-vitamin bejutását egész évben a megfelelő, kiegyensúlyozott étrenddel (halak, húсок, tojás, tejtermékek), és/vagy táplálékkiegészítők segítségével, így biztosítva a csont- és izomtömeg, valamint az immunrendszer erősítését. Évente ellenőriztessük a D-vitamin szintet.

A lányok orvosi ellátásában az egyik legfontosabb terület az ortopédiai gondozás, amely általában féléves/éves kontrollvizsgálatokat jelent. Általában az ortopéd orvos, rehabilitációs szakorvos, neurológus írhatja fel a megfelelő segédeszközöket (gyógycipők, ortézisek, modulok, babakocsik és kerekesszékek). Ők látják el a lányok mozgásszervi elváltozásainak orvosi nyomon követését.

VI. SZTEREOTÍPIÁK

A sztereotip mozgások kialakulása rendszerint a fejlődés visszaesésével egy időben kezdődik a korai gyerekkorban. A Rett-szindrómára jellemző sztereotípiák neurofiziológiai háttere nem tisztázott, de sok jel utal arra, hogy az oka a neurális hálózat azon elváltozása, mely az izom más túlaktivizált állapotában (például disztónia) is elváltozást mutat. Mind a kéz-, mind a szájsztereotípiák romlanak olyan helyzetekben, ahol a lányok stressz vagy más érzelmek hatása alá kerülnek. Mivel mind a kéz-, mind a szájsztereotípiák akaratlan mozdulatok, mindkét sztereotip forma lehet egy nagyobb tünetegyüttes megjelenése is, úgymint az arcizmok vagy más testrészek rángatózása vagy zavart, eltérő légzés.

A kézzsztereotípiák a Rett-szindróma legjellegzetesebb tünetei, a 2. stádiumban jelennek meg. Gyakori a kezek mellkas előtt történő tördelése, összeütogetése, szájba vétele, szopogatása, a haj, a fül, a ruházat tekergetése, tapsolás. Bizonyos esetekben megtörhetők a sztereotípiák,

ha az egyik kezet inaktíváljuk. Más helyzetekben előnyös lehet könyökmerevítő használata, amikor a karok terhelését gyakoroljuk. A könyökmerevítőt más helyzetben, például evés vagy játék közben is használhatjuk, hogy a kezet távol tartsuk a szájtól. Az egész napos alkalmazása nem ajánlott, mivel valószínűleg alkalmanként szükség van a kezek összefűzésére.

Szájsztereotípiák megfigyelhetők az ajkakon és/vagy a nyelven, ezek rendszerint tekergő, kígyózó mozdulatok. A fogcsikorgatás (bruxizmus) vagy a nyállal való játszadozás, illetve bizonyos tárgyak (játékok, ékszerek, textíliák) szájba vétele is jellemző.



VII. AUTONÓM DISZFUNKCIÓK

Az autonóm idegrendszer kívül esik az akaratlagos irányításon és többek között a pulzust, a vérnyomást, a légzést, az emésztést és a kiválasztást szabályozza. Feltehető, hogy az idegrendszer ezen része Rett-szindróma esetében éretlenül, némely területeken abnormálisan vagy nem megfelelően viselkedik.

Az autonóm idegrendszernek két típusa van: a szimpatikus idegrendszer, amely aktivál, és a testet „felébreszti és harckészültségbe helyezi”, illetve a paraszimpatikus idegrendszer, amely bizonyos területeken gátló funkcióval bír, és a nyugalomra készíti elő a testet. Az autonóm idegrendszer nagy részét az agytörzs idegsejtjei irányítják. Ezenkívül a nagyagy egy részéből, az úgynevezett limbikus rendszerből érkező jelek is hatással vannak rá, ami többek között az emocionális funkcióinkért felel. A Rett-szindróma sok tünete utal az autonóm idegrendszer egyensúlyának zavarára. A testük és az agyuk nehezen szabályozza a beérkező ingereket és nehezen hozza egyensúlyba a testet. A kórkép személyenként nagyban eltérhet.

Többek között az alábbi tünetek jelentkezhetnek: agitáció (fokozott izgatottság), indokolatlan síkító- és nevetőrohamok, légzési nehézségek, hosszú QT-intervallum, hideg kezek és lábak a nem megfelelő/rossz vérkeringés miatt, nyelési nehézségek, levegőnyelés, székrekedés (lásd később), húgyúti panaszok (inkontinencia és hólyagürítési nehézség).



Hosszú QT-intervallum

A szívritmust az autonóm idegrendszer szabályozza. Mivel ez az idegrendszer „éretlen” a Rett-szindrómás emberekéknél, szívritmuszavar alakulhat ki. Ez a szív elektromos impulzusainak szabálytalanságában jelentkezik, amit EKG-vizsgálatból olvashatunk le. A QT-intervallum az EKG egyik mérhető távolsága. A hosszú QT-intervallum tünete lehet a gyors szívritmusra való hajlam, az ájulás, és szélsőséges esetben sajnos hirtelen halált is okozhat. A hosszú QT-intervallum gyógyszeresen kezelhető. Ez a távolság bizony tünet nélkül is meghosszabbodhat. Ezt mindenképpen tudnunk kell, mivel különböző gyógyszerek – műtét esetén is – ronthatnak ezen az állapoton. Amennyiben beigazolódik a szívritmuszavar, minden al-

kalommal tájékoztassuk erről a kezelőorvosokat, mert számos gyógyszer súlyosbíthatja ezt a tünetet. (A gyógyszerek hatóanyag szerinti listájának linkje a könyv végén lévő irodalomjegyzékben található.)



Amikor a Rett-szindróma diagnózisát megállapítják, végeztessünk EKG-vizsgálatot, amit aztán két évente ismételjünk meg. A hosszú QT-intervallum ugyanis idővel kialakulhat (az intervallumok meghosszabbodnak), tehát egyszeri normál EKG-eredmény nem zárja ki az állapot későbbi kialakulásának lehetőségét.

Légzési zavarok

A Rett-szindrómával élőknek gyakran abnormális a respirációs ritmusuk (légzési mintázatuk). Ez az abnormális és fejletlen agytörzsi funkcióknak tudható be. Az abnormális légzés sokaknál vezethet rohamszerű jelenetekhez, melyet gyakran epilepsziának gondolunk (lásd az epilepsziáról szóló fejezetet). Mivel sokuknak eltérő az EEG-je anélkül, hogy epilepsziások lennének, egy eltérő légzésritmus az abnormális EEG-vel együtt fellépve könnyen ahhoz vezethet, hogy azt hibásan epilepsziának diagnosztizálják és eszerint gyógyszerzik.

Az epilepszia-gyógyszer hat az agy ingerületátvivő anyagaira, így akadályozza meg az epilepsziás rohamokat. Néhány fajtájuk vagy nyugtató vagy hangulatstabilizáló hatással is bír, és manapság több epilepszia-gyógyszert használnak a depresszió kezelésére is. Ezért némely esetben előfordul, hogy az epilepszia-gyógyszer ezen működése hatással lehet a komolyabb légzésbeli eltérésre, különösen azoknál, akiknél az eltérés szorongást vagy nyugtalanságot okoz. Ez megint csak ahhoz vezethet, hogy tévesen úgy ítéljük meg, hogy az epilepszia-gyógyszer hatásos az epilepsziára (ami ugye nem is az).

A légzési zavarok, a rohamszerű események és az epilepszia vizsgálatok és diagnosztizálása során ajánlott további EKG-vizsgálat elvégzése (tekintettel a hosszú QT-intervallum előfordulásának esélyére), a vér savasságának mérése (ami változhat magas vagy alacsony CO_2 -tól), vérnyomás ellenőrzése és lehetőleg az EEG során az O_2 és a CO_2 mérése is. Sajnos ezen állapot gyógyszeres kezelésének hatékonysága egyelőre nem dokumentálható, csupán egyes konkrét betegek kezelésének leírása (*case report*) áll rendelkezésünkre.



Eszti



Liza

Légzési mintázat a Rett-szindrómában

Többek között a svéd Rett Center kutatásai alapján három típusú légzésmintázatról beszélhetünk, melyek a lányoknál a leggyakrabban előfordulnak.



Egyes személyek főleg a típusok egyikét produkálják, de előfordulhat a típusok keveredése is. Nem mindenki küzd légzési zavarokkal.

***Forceful breathers* (erőteljes légzés)**

Rohamszerű vagy szinte állandó hiperventilláció jellemzi. Ez ahhoz vezet, hogy a testben állandóan alacsony a CO₂- (széndioxid-) szint, az O₂ (oxigén) szintje pedig magas (respirációs alkalózis). Hiperventillációs rohamokkor a CO₂ szintje nagyon alacsony lehet. Ez légzéski-maradásos ájuláshoz vezethet (szinkópa), esetleg görcsös összehúzódások, akaratlan mozdulatok kíséretében, ami pedig az O₂-szint eséséhez és cianózishoz (elkékülés) vezet. A légzés újraindul, amikor a CO₂ megfelelő szintre emelkedik. Ezek a rohamok nem epileptikusak, és ezért, mint fent már említettük, nem kezelhetők epilepszia-gyógyszerrel. Másfajta gyógyszerekkel folynak már próbálkozások, és van olyan, akinél hatásosnak bizonyultak. Mivel a légzési tünetek gyógyszeres kezeléséről egyelőre nem áll rendelkezésre tudományos leírás, ezért jelenleg a kezelésselől specifikus ajánlás nincs. Bizonyos esetben segíthet a zsákba lélegzés, mások előszeretettel használnak olyan gyógyszereket, melyek emelik a test CO₂ szintjét.



***Feeble breathers* (gyenge légzés)**

A légzés felületes, és gyakran magas a CO₂ szint. Figyelembe kell venni például altatás esetén.

***Apneustic breathers* (görcsös belégzés)**

Gyors vagy elhúzott belégzések jellemzik, benntartja a levegőt, előfordulhat, hogy a kilégzés nem teljes. A CO₂ szint krónikusan magas lehet. Figyelembe kell venni például altatás esetén.

Valsalva-manőver

Sokuknak – különösen, akiknek erőteljes a légzésük (*forceful breathing*) – naponta sok Valsalva-jelenetük van. Ilyenkor spontán végzik el a Valsalva-manővert, azaz elnyújtott belégzés után benntartják a levegőt, majd erőteljesen kifújják. Ez állandóan befolyásolja a szívritmust és a vérnyomást.



VIII. EPILEPSZIÁS ÉS NEM EPILEPSZIÁS ROHAMJELENSÉGEK

A Rett-szindrómás lányok többsége élete valamely szakaszában epilepsziás rohamokkal is küzd. Különböző tanulmányok szerint arányuk 50 és 90 százalék között lehet. Az epilepszia általában három-négy éves korban jelentkezik, de csecsemőkorban is találkozhatunk már vele, illetve felnőttkorban is kialakulhat, ez utóbbi azonban elég ritka.

Néha nehéz megítélni, hogy a Rett-szindrómával élők epilepsziája van-e, vagy sem. Nem epilepsziás rohamokat gyakran néznek epilepsziásnak és fordítva. Előfordul, hogy enyhébb epilepsziás rohamokat nem veszünk észre, vagy nem vesszük fontolóra az epilepsziás roham lehetőségét. Az epilepsziás lányoknak is lehetnek nem epilepsziás rohamjelenségeik. (Emiatt is lehet olyan nagy a különbség a gyakorisági adatok között.)

A Rett-szindrómában a komoly, lélegzetkimaradásos, hiperventillációs rohamokat gyakran epilepsziának értelmezik, mivel ezek a légzésrohamok is gyakran járnak eszméletvesztéssel. A kezelés szempontjából elengedhetetlenül fontos a megfelelő vizsgálatok elvégzése (EEG, lehetőleg rohamregisztrálással).

Epilepszia esetén ismétlődő, egymáshoz hasonló rohamok jelentkeznek, melyek során van, hogy eszméletvesztés következik be, és különböző mozgásjelenségek is kísérik: csámcsogás, nyálfolylás, remegés, lemerevedés vagy görcs. Az epilepsziás rohamokat az agykéreg sejtjeinek abnormális elektromos aktivitása okozza. A legtöbb epilepsziás roham rövid, általában fél-másfél percig tart, és általában magától elmúlik. A hosszan tartó rohamokat *status epilepticus*-nak nevezzük.

Az epilepsziás rohamok fajtái Rett-szindróma esetén:

– Generalizált roham, ahol az eszmélet érintett, az egész test görcsös rángásával járhat. A rohamot gyakran kimerevedés előzi meg, amikor a légzés leáll, sokaknak elkékül az ajkuk vagy a bőrük. A merevséget általában felváltja a test ritmikus, gyakran szinkrón rángatózása, majd ezután megindul a légzés, jellemzően mély sóhajtásokkal.

– Fokális roham során vagy csak izom-összehúzódások (mozgások) vannak, vagy csak érzékzavar lép fel, de a beteg eszméleténél van. Az olyan fokális roham, ahol a tudat is érintett (úgynevezett komplex roham) a leggyakoribb a Rett-szindrómára jellemző epilepsziánál. A vizsgálatok azt mutatják, hogy az ilyen típusú rohamokat gyakran nem veszik észre, vagy nem epilepsziás rohamként értelmezik. Néhányan többféle típusú rohamot is produkálhatnak, tehát generalizáltak és fokálisakat is.

– *Status epilepticus* az az állapot, amikor a roham harminc percnél tovább tart, vagy több roham követi egymást rövid időn belül. A *status epilepticus* kórházi kezelést igényel, hogy a rohamokat megtörhessük.





A koordinálatlan, repkedő karmozgásokkal járó rohamok nem epilepsziások, de előfordul, hogy annak értelmezik. Az epileptikus *absence* (kikapcsolás) olyan állapot, amelynél a beteg tudata kikapcsol, tekintete a távolba mered, nem lehet kapcsolatba lépni vele, és nem reagál az ingerekre. Ezt az állapotot kísérhetik apróbb rángások, például az arcon, szemén vagy a kezeken.

Az epilepszia kivizsgálásakor nagyon fontos a roham pontos leírása. Ebben segíthet, ha a rohamot videóra vesszük olyankor is, ha nem vagyunk biztosak abban, hogy epilepsziás rohamról van-e szó. Gyanú esetén EEG-vizsgálatot (elektroenkefalográfia) végeznek, hogy az agykéreg elektromos aktivitását regisztrálják. Epilepsziás roham során az EEG-görbe megváltozik. Ha az EEG-vizsgálat alatt videó is készül, látható, hogy történik-e változás a görbében a roham alatt. Az EEG az első életévekben általában normális értéket mutat, de a kor előrehaladtával szinte minden Rett-szindrómával élő (azok is, akik nem epilepsziások), eltérő EEG-görbét produkálnak, azaz olyat, ami eltér egészséges kortársaikétól. Ahhoz, hogy a Rett-szindrómás lányok esetében felállíthassuk az epilepszia diagnózisát, szükséges a roham megtekintése EEG-vizsgálat közben. Az EEG tehát lehet abnormalis (és a Rett-szindrómások esetében legtöbbször az is) úgy, hogy az illető nem epilepsziás.

Gyógyszeres kezelés

Rett-szindróma esetén, úgy tűnik, az epilepszia kezelése a legelső évben a legnehezebb, de később, leginkább a tizedik életév után könnyebb lesz, a legtöbb felnőtt pedig rohammentessé válik, és a gyógyszert is elhagyhatja.

A kezelés kiválasztása függ a roham fajtájától és az EEG elváltozásától. Nem mindenki válik tünetmentessé a gyógyszeres kezeléstől, de sokan kevesebb rohamot élnek át. Nem mindenki tapasztalja a gyógyszerek mellékhatásait sem. Nagyon egyéni, hogy ki érzi az adott gyógyszer mellékhatásait, és mekkora adagtól. Előfordulhat, hogy habár a gyógyszer nagyon hatásos az epilepszia ellen, mégis le kell mondanunk róla a mellékhatások miatt. Máskor pedig gond nélkül tolerálja a beteg a gyógyszert, viszont semmi hatása nincs.

A gyógyszeres kezelés alatt egyes gyógyszerek vérvételt igényelnek a gyógyszer szint ellenőrzésére.

Súlyos epilepszián azt az állapotot értjük, amelynél nehéz rohammentességet elérni gyógyszeres kezeléssel. Ha nem használ a gyógyszer, vagy a mellékhatások nem viselhetők el, a rövid ideig alkalmazott ketogén diéta kezelés segíthet. Ez egy nagyon magas zsírtartalmú és nagyon alacsony szénhidrát-tartalmú étrend, amelyet csak felügyelet mellett szabad alkalmazni.

Ha egy bizonyos ideig (legalább egy-két év) nem jelentkeznek a rohamok, megfontolható a gyógyszer fokozatos leépítése vagy esetleg teljes elhagyása. A legtöbb felnőtt „kinövi” az epilepsziát, és elhagyhatja a gyógyszert. Amennyiben a gyógyszert sokáig alkalmazták, a leépítése is fokozatos legyen, ami akár fél-egy évig is eltarthat. Az epilepsziás beteg rendszerint féleven-





te-évente jár orvosi kontrollra. Rohamnaptárral jól dokumentálható a rohamok gyakorisága, és megfigyelhető, hogy a rohamok egybeesnek-e valami mással (például stressz, a napi rutin felborulása, menstruáció).

Az epilepszia fajtájától függően roham esetén legtöbbször a rohamot megszakító gyógyszer alkalmazását javasolják, amennyiben az néhány percnél tovább tart, azért is, hogy megelőzzük a *status epilepticus* kialakulását. Ha elvágódással járó roham a jellemző, akkor javasolt, hogy az illető viseljen védősisakot. Járóképes lányoknak, akik gyakori, eleséssel járó epilepsziás rohamokkal küzdenek, érdemes állvédővel ellátott sisakot viselni, és legyen náluk egy kis hátizsák párnával.

Vizsgálatok kimutatták, hogy a kis izomrángással járó epilepsziás rohamok (mioklonusos rohamok) vagy *absence* esetén a szülők vagy például az óvónők és a tanárok nem mindig gyanakodnak epilepsziára, így átsiklanak felettük. Az ilyen rohamok zavart okoznak a figyelemben és a kontaktusban. Amennyiben ilyen jelenségeket tapasztalunk, forduljunk neurológus szakemberhez kivizsgálásra.

Nem epileptikus rohamok a Rett-szindrómában

Epilepsziás és nem epilepsziás személyeknek is lehet nem epilepsziás rohamuk. Több, rohamszerű mozgást vagy tünetet szoktak elég gyakran epilepsziás rohamnak tartani, de valójában nem azok.

Ezek a tünetek lehetnek:

- légzési problémák (abnormális légzés),
- sztereotípiák (ismétlődő, céltalan mozdulatok) főleg a kezekkel vagy karcsapkodás,
- *vacant spells* (hirtelen abbamarad az aktivitás, összezuhanás),
- levegőnyelés,
- fokális disztóniás roham (kóros izommerevség) a test egy bizonyos részén,
- nevetőroham.

Az említett rohamok kombinációja is felléphet. A tudat is módosulhat ebben az állapotban.

Az *absence* kifejezést arra az állapotra használjuk, amikor az illető távolinak tűnik. Itt fontos tudnunk, hogy epilepsziáról van-e szó, vagy „csupán” összezuhanásról, kéz-, szájsztereotípiákról.



Összegzőképpen elmondhatjuk, hogy az epilepszia és a nem epileptikus jelenségek igen gyakoriak a Rett-szindrómás betegeknél. Az epilepszia nehezen diagnosztizálható és kezelhető, ráadásul nagy a kockázata annak, hogy egyrészt egyéb panaszokat hibásan epilepsziának gondolunk, másrészt bizonyos epilepsziás rohamokat nem ismerünk fel. A diagnózis és kezelés során az EEG mellett a Rett-szindrómára jellemző egyéb tünetek figyelembevételével is elengedhetetlen.

IX. ALVÁS

Az alvászavar nagyon gyakori probléma, a Rett-szindrómával élő emberek 80 százaléka találkozik vele az élete során, leggyakrabban gyermekkorban. Lehet probléma az elalvással vagy az átalvással is, ami gyakori éjszakai ébredéseket jelent. Egyéb egészségügyi problémák, mint például az epilepszia vagy a reflux, ronthatnak az alvászavaron. Az éjszakai felébredések során előfordulhat sikoltozással járó vagy nevetőroham, aminek az okát nem igazán tudjuk.

Az alvászavar kihat a mindennapi közérzetre, a gyerek sokkal fáradtabb, dekoncentráltabb lesz, rosszkedvű, és rosszul eszik. Ráadásul előfordulhat, hogy napközben többször elszundít, így még rosszabbul fog aludni éjjel. Az alvászavar a szülőkre és a testvérekre is kihat, mert ilyenkor az ő alvásukat is megzavarják.

Több lehetőség van az alvászavarok enyhítésére. Először is a legfontosabb, hogy a napirendet próbáljuk szigorúan fenntartani úgy, hogy napközben legfeljebb egy délutáni alvársra legyen lehetőség. Próbáljuk a gyermeket a lehető legaktívabban tartani. Fontos a megfelelő, úgynevezett alváshigiéna:

- állandó és strukturált szokások az alvásidő körül,
- megfelelő szobahőmérséklet,
- a szoba csökkentett világítása,
- állandó alvásidő,
- esetleg egy meleg fürdő lefekvés előtt 45-60 perccel,
- esti mese, nyugtató zene,
- WC-használat lefekvés előtt.

Az éjszakai ébredésekkor viselkedjünk nagyon nyugodtan, próbáljuk megnyugtatni a gyermeket, és lehetőleg ne csináljunk nagy fényt. Ha a gyerek nyugodtan fekszik, akkor ne zavarjuk meg. Ha nehezen alszik vissza (több mint egy óra), adhatunk elalvást segítő, melatonin hatóanyagú (recept nélkül kapható) szert, mely nem altató, hanem a tobozmirigy által termelt hormon, amit minden

ember agya előállít, és a napszakokhoz alkalmazkodó természetes alvási ciklus fenntartásáért felelős. A készítmény nem okoz függőséget. Minden este szedhető, lefekvés előtt fél–egy órával, vagy szükség szerint. Az adagolása általában 3 és 9 mg között van.

Ha a fenti intézkedések ellenére az alvászavar továbbra is fennáll, készítsünk alvásnaplót, ahol megadjuk, milyen az alvás éjjel vagy esetleg nappal, mi a helyzet a fáradtsággal, rohamokkal és egyéb releváns dolgokkal. Egy másik lehetőség az alvásvizsgálaton való részvétel (polysomnográfia), ahol képet kaphatunk az alvásról úgy, hogy megnézik az agy elektromos aktivitását és ezáltal a különböző alvási fázisokat. A vizsgálat kimutatja, hogy az illetőnek valóban alvászavara van-e, amelyet esetleg máshogy kell kezelni.





X. ÉRZÉKSZERVEK

A Rett-szindrómával élő emberek számára nehéz az érzékszerveik közvetlen kiértékelése, de emiatt nem kell feltétlenül az érzékszervek csökkent funkciójából kiindulnunk. A hallást és a látást az erősségüknek tekintjük.

Életkortól függően javasolt a szemész felkeresése látásvizsgálat céljából két-öt évente. Nem ismert, hogy a Rett-szindrómából következik-e valamilyen szembetegség, de a jó látás fenntartása fontos, a rövid- és távollátást korrigálni kell.

A szem a kommunikációban is fontos szerepet tölt be.

Különösen a gyerekeknek fontos a változatos érzékszervi stimuláció, például hintázás, hengergőzés, ugrálás, éneklés, tapintás stb, mivel ezeket a helyzeteket magától nagy valószínűség szerint nem keresné annyira, mint a többi gyerek.

Esetenként tapasztalhatjuk, hogy kerülik az érintést a kezeken és a lábakon. Ahhoz, hogy ezt elkerüljük, szükséges a kezeket és a lábakat fokozatosan hozzászoktatni különböző érintésekhez.



XI. FÁJDALOM

Sok Rett-szindrómával élővel kapcsolatban az a tapasztalat, hogy magas a fájdalomküszöbe. A kommunikáció nehézsége miatt sok esetben nehéz a fizikai kellemetlenség és fájdalom által kiváltott reakciók értékelése. Viselkedésbeli, megfeszüléssel járó változás, motorikus nyugtalanság, fájdalmas sírás, erősödő kézstereotípiák, hangok és abnormális légzés mind fizikai kellemetlenségre, fájdalomra utaló jelek lehetnek, de ugyanezek utalhatnak érzelmi diszkomfortra,



bizonytalanságra vagy egyéb stresszfactorra. Minden esetben fontos tudatni a Rett-szindrómával élő személlyel, hogy látjuk, hogy nem érzi jól magát, hogy lehet, hogy fájdalmai vannak, és megpróbálunk segíteni.

Fájdalom gyanúja esetén vizsgáljuk meg a bélfunkciókat, a segédeszközök beállítását és használatát, a ruhák, cipők, testen hordott eszközök okozta kellemetlen érzést, a bőr elváltozását, hibás tartást és a csonttörés lehetőségét is.



XII. NÖVEKEDÉS, SERDÜLÉS, FELNŐTTKOR

A Rett-szindrómával élő emberek legnagyobb része növekedésben akadályozott, ami különböző mértékben érinti a súlyt, a magasságot és a fejkörfogatot is. Születéskor a paraméterek a normálértéken belül helyezkednek el, de a kor előrehaladtával a súly- és magasságbeli különbség a Rett-szindrómás és a nem Rett-szindrómás lányok között egy kicsit nő. Az általános gyakorlatban egyébként használt növekedési görbe nem megfelelő tehát teljesen a Rett-szindrómával élő gyerekeknél. Jellemzően alacsonyabb a testtömegindexük (BMI, *Body Mass Index*).

Egy 2012-es amerikai vizsgálat kimutatta, hogy a BMI-értékek jobban eltérhetnek úgy, hogy a túlsúllynak is és az alultápláltságnak is nagyobb a kockázata, mint a nem érintett lányoknál. Ez a kockázat a korrall növekszik. Egy dán vizsgálat is hasonlóképp kimutatta, hogy a Rett-szindrómás lányok BMI-je nem jelentősen alacsonyabb, mint a nem Rett-szindrómásoké, míg a felnőttek BMI-je sokkal alacsonyabb, mint a nem érintett felnőtteké.

A Rett-szindrómával élő emberek keze és különösen a lába gyakran a korukhoz és a magasságukhoz képest kisebb. Fejkörfogatuk átlagosnak bizonyul, de van, hogy a növekedése nem követi megfelelően a testét. Ez amiatt van, hogy a Rett-szindrómásoké esetén az agy gyakran kisebb az átlagosnál.

A Rett-szindrómás emberek normálidőben kezdik a pubertás korukat, ami a lányok esetében általában tíz és tizenhárom év közé esik. Ha a kislány nyolc éves kora előtt kezd meg a pubertás kort, vagy esetleg tizennégy

éves kora után, ki kell vizsgálni. A kislányok esetében gyakori a mellékori korai kifejlődése korán kezdődő menstruáció nélkül.

Általában a pubertáskor a növekedés megugrásával kezdődik, de amerikai vizsgálatok utalnak arra, hogy ez a Rett-szindróma esetében nem jelentős. A pubertáskor kezdete általában a mellék növekedéséről vehető észre, és az normális, hogy az egyik mell gyorsabban nő a másikkal. Az egyéb másodlagos nemi jellegek és a menstruáció jellemzően a mellfejlődés kezdete után két évvel jelentkeznek. Ha a kislány nagyon sovány, késlekedhet az első menstruáció. A vérzés gyakran rendszertelen az első évben.

Ha a menstruáció fájdalommal jár, adható recept nélkül kapható fájdalomcsillapító. Ha ez



Flóra



Henri



Szandi

nem hatásos, kérjünk orvosi tanácsot a megfelelő gyógyszer kiválasztásában és az adagolás beállításában. Az alhasra helyezett meleg vizes palacknak is jó használatát vehetjük. Ha a lány nagyon szenved a menstruációs panaszoktól, keressünk fel egy nőgyógyászt, hogy megtudakoljuk, milyen egyéb lehetőségek vannak ezek enyhítésére.

Nagyon kevés adat áll rendelkezésünkre a nők klimax és menopauza időszakáról. Úgy véljük, hogy a Rett-szindrómás nők reakciója nem tér el lényegesen kortársaikétól. Remélhetőleg a további életfolyamatot vizsgáló kutatások majd válasszal szolgálnak erre.



XIII. TÁPLÁLKOZÁS, EMÉSZTÉS, KIVÁLASZTÁS

Táplálkozás, ételek és testsúly

Sok Rett-szindrómával élő a magasságához képest az átlagnál alacsonyabb súlyú. Az, hogy valóban alultápláltak-e, a testfelépítésüktől és az izmok méretétől függ. A súly és a magasság viszonyát legpontosabban DEXA-vizsgálattal állapíthatjuk meg, amelyek során megmérjük a csontokat, az izmokat és a zsírréteget. A legtöbb lány jó étvágyú, de hogy eleget esznek-e a testfelépítésükhöz képest, azt sokszor csak dietetikus tudja megállapítani az étrend megvizsgálásával. Egy személy kalóriaszükséglete függ egyrészt a teste méretétől, de attól is, hogy az illető mennyit mozog, vagy attól, hogy fennáll-e a disztónia és a spaszticitás (kóros izomfeszesség), mivel mindezek megnövelik a kalóriaszükségletet. Különösen az izmaink használnak sok energiát mozgás közben, de az izmok akkor is energiát égetnek, amikor megfeszülnek, holott mi csak ülünk, vagy csak a kezünket és a lábunkat mozgatjuk. Az erős hiperventilláció is megnövekedett energiahasználattal jár.

Gyakran meglepődünk, milyen sokat kellene egy Rett-szindrómával élőknek ennie és innia, hogy a táplálékszükségletét fedezze. Azoknál a lányoknál, akiknek sokat folyik a nyála, figyelni kell a fokozott folyadékbevitelre is.

Refluxnál (lásd később), vagy ha több levegőt nyelnek, előfordulhat, hogy kisebb az étvágy a szükségesnél, és már akár egészen kicsivel kevesebb energiabevitel is súlycsökkenést vagy nem megfelelő súlynövekedést idézhet elő. Ez hosszú távon gátolja a testmagasság, de az izomzat és a csontok növekedését is. A megfelelő növés szükséges a pubertáskori testi fejlődéshez is, aminek eredményeképpen a test elegendő nemi hormont termel, ami ugyancsak a csontok és az izomzat szempontjából fontos. Van, akinek megoldást jelent a gyomorszonda (lásd később), vagy csupán annyi, hogy a megfelelő folyadékbevitel biztosítva van, ugyanis túl kevés folyadékbevitel fáradtságához és székrekedéshez is vezethet.

Sokaknak a legjobb a gyakori, kisebb, ráérős étkezések kényelmes ülő helyzetben, ahol a testtartás nem esik össze. Az, hogy egy Rett-szindrómával élő az étkezés alatt nyugtalanává válik, és nem akar tovább enni-inni, nem feltétlenül jelenti azt, hogy jóllakott. Ez lehet például azért, mert levegő van a gyomrában, aminek először ki kell jönnie, vagy mert székrekedése van, és ez fáj, vagy fájdalmas székelési ingerrel jár az étel gyomorba kerülése.

Időnként szükséges lehet táplálkozási és növekedési napló készítése, hogy tudjuk, mennyit evett a gyerekünk. Van, akinek hozzáadott zsiradék kell az ételhez. Sokaknak segít az étkezések előtti szájmotorikai stimuláció. A reflux és a székrekedés kezelése nagyon fontos, mivel mindkettő csökkentheti az étvágyat.



Fogak és fogcsikorgatás

Alaphelyzetben a Rett-szindrómás lányok fogai normális felépítésűek. A fogak áttörése, a fogváltás, a fogápolás és a fogászati ellenőrzés az egészséges emberekével megegyezik. Sok



esetben nehézséget okoz az alapos fogmosás, gyakran ráharapnak a fogkefére, elfordulnak, tiltakoznak. Ennek ellenére igyekezzünk naponta kétszer-háromszor alaposan megmosni a fogakat, hiszen a fogak romlása és az egészséges szájhygiéné esetükben is nagyon fontos. Főleg, hogy a még nehezkesebb orvosi beavatkozásokat megelőzzük. Próbálkozhatunk elektromos fogkefe használatával, ezzel rövidebb idő alatt alaposabb tisztítást érhetünk el, és talán jobban elfogadják ezt az ingert. Szükségessé válhat azonban speciális fogorvosi kezelés is, ilyenkor gyakori, hogy – amennyiben a beavatkozás hosszadalmasabb, mint amit nyugalomban, együttműködve eltűrnének – a kezelést altatásban kell elvégezni. Jelenleg több olyan komplex ellátást nyújtó fogászati szakrendelés van az országban, ahol a halmozottan sérült gyermekek és felnőttek ellátása megoldott.

Néhányan, különösen a gyerekek, olyan erősen csikorgatják a fogukat, hogy a fogak lekopnak. A tejfogak rendszerint nem igényelnek kezelést, de a maradandó fogakat érdemes fogorvossal rendszeresen ecseteltetni („lezárni”) megelőzőképpen. A szájmasszázs, cumi, vagy egy puha rágórongy vagy speciális rágóka (*chewy tube*) enyhítheti a tünetet. Van, aki fogsínt alkalmaz. A fogszabályozás szükségességét a fogorvos ítéli meg, bizonyos esetekben ez szükségessé válhat.

Nyálfolyás

Sok Rett-szindrómával élő nyálzik. Erős koncentrációnál megfigyelhető, hogy a nyálfolyás egy időre alábbhagy. A száj és a garat stimulálása segíthet a szájmotorika javításában. A gyakorlatok elsajátításában segíthet a gyógytornász, ergoterapeuta, logopédus, néha a fogorvos is.

Különösen hideg időben fontos, hogy a nyál ne csípje ki a bőrt a száj körül. Használhatunk kötényt, hogy a ruhát megvédjük az átázástól. Léteznek külön erre a célra varrt kötények, amelyek szépek és praktikusak is. Az állandóan nedves bőr könnyen begombásodik. Ezt speciális krémmel vagy kenőccsel kezelhetjük.

Bizonyos alkalmakkor, amikor el akarjuk kerülni a nyálfolyást, az orvossal egyeztetve kérhetünk atropin hatóanyagú cseppeket a nyelvre. Van, hogy csak egy rövid ideig hat, de lehet, hogy pont abban az egy órában, amikor a nyáladzást szeretnénk elkerülni, például különleges, ünnepi alkalmakkor.

Félrenyelés

Ha rosszul nyelünk, „félremegy” az étel, tehát nem a nyelőcsőbe, hanem a légcsőbe. Ez köhögést vagy akár hányást is okozhat, és ez evés közben nagy probléma. Súlyosabb esetben a tüdőbe kerül a folyadék vagy a táplálék, és ott gyulladást vagy fertőzést okozhat. Ha nem sikerül megtisztítani a légutakat az ilyen részecskéktől, aspirációs tüdőgyulladás (aspirációs pneumónia) alakulhat ki. Van, akinél működik, hogy az evést és az ivást különválasztják, és





van, akinél az evés közbeni gyakori ivás segít. Segíthet, ha a folyadékhoz sűrítőanyag kerül, vagy speciális pohárból (például flexi cup), speciális, szelepes szívószállal isznak, Szilárd ételek félrenyelése ellen segít, ha az ételeket pépesítjük vagy sűrítjük. Van, akinek jó megoldás a PEG-szonda.



Anna

Reflux

A reflux az a folyamat, amikor a gyomortartalom visszajut a nyelőcsőbe. A Rett-szindrómában nagyon gyakori a reflux. Ennek valószínűleg az az oka, hogy a nyelőcső és a gyomorszáj közötti izom gyenge vagy túl feszes. Mivel a gyomor tartalma nagyon savas (alacsony pH), a gyomorsav visszacsorog, ez irritálja a nyelőcső nyálkahártyáját, mivel az a gyomor nyálkahártyájával ellentétben nem bírja a savas kémhatást, így az irritációból sebesedés alakulhat ki. Ha a kislánynak láthatóan fájdalmai vannak, különösen fekvő helyzetben vagy étkezés után mindig azonos időpontban, akkor ennek lehet nyelőcsőfájdalom

az oka. A reflux roncolja a fogakat, amit a fogorvos észrevehet a fogakon. Az állapot savlekötő gyógyszerekkel kezelhető, ez csökkenti a savasságot, ám a visszacsorgás továbbra is fennáll. Újabb tapasztalatok szerint reflux esetén a savszekréció-gátlók hatásosabbak a savlekötő szereknél, közülük elsősorban a protonpumpagátló (PPI-) szerek ajánlottak.

Levegőnyelés

A levegőnyelés ismert probléma a Rett-szindrómával élőknel, gyakran jár kidomborodó hassal, és gyomorfájdalmat is okoz, nehezen tudnak megszabadulni a gyomorban és a belekben felgyülemlt levegőtől, nehezen böföntenek és szellentenek. Erre sajnos nincs megfelelő gyógyszeres megoldás, de különböző fajta, recept nélkül kapható készítmények csökkenthetik a kellemetlen érzést, a fájdalmat. Gyógyszertárban kapható szélcső használatával is enyhíthetjük a panaszokat. Egy esetleges székrekedést kezelni kell, mivel az csak ront a helyzeten. Szájstimuláló gyakorlatok segíthetnek a levegőnyelési tendencia csökkentésében.

Az aktív testmozgás segít a felgyülemlt levegőt továbbjuttatni a rendszerben – minél több, annál jobb. A nem járó személyeket is hozzuk álló helyzetbe naponta többször, és biztosítsunk lehetőséget helyzetváltoztatásra. A hason fekvés is segíthet úgy, hogy a fenék magasabban legyen (esetleg egy éken hasalva).



Jázmin



Kontinencia

A kontinencia a széklet- és vizelettartási képességet jelenti, ennek hiánya az inkontinencia. Szinte kivétel nélkül minden Rett-szindrómával élő pelenkát hord, mert a vizeletürítést nem tudják kontrollálni, de sokaknál kialakul a széklettartás képessége. Nagyon fontos, hogy elkerüljük a székrekedést. Ezt tehetjük például úgy, hogy egészen rutinszerű WC-re járást vezetünk be konkrét időpontokban az egyéb napi rutinnal összehangolva, erre időt szánva, és megpróbálva ezeket az időpontokat az otthonunkon kívül (iskolában, fejlesztőben) is betartani.

Habár a legtöbb Rett-szindrómával élő nem tudja kontrollálni a hólyagját, WC-re üléskor mégis megindul a vizeletürítés, így elősegíthetjük a napi többszöri pisilést, és csökkenthetjük a hólyaggyulladás kockázatát.

Székrekedés és hashajtó szerek

Sok Rett-szindrómával élő hajlamos a székrekedésre. Ennek okát az autonóm idegrendszer zavarának tudják be, amitől a bélmozgások nem tolják elég gyorsan a székletet a bélrendszeren keresztül. Emellett akkor is lehet székrekedése bárkinek, ha nem fogyaszt elég folyadékot, ha sokat ül, vagy ha az étrendjében nincs megfelelő mennyiségű rost (például zöldség, gyümölcs, teljes kiőrlésű gabonából készült kenyerek). Nem mindig vesszük észre a székrekedést, ilyenkor gyakori a rossz közérzet, felpuffadás és gyomorfájás. A lányok ritkán tudják elmondani, hogy székrekedésük van, pedig az oka lehet nyugtalanságnak, sírásnak, önmagában kárt okozó viselkedésnek, rossz alvásnak, fokozott izomfeszességnek, agresszivitásnak, étvágytalanságnak, hányingernek vagy hányásnak is.

Ezért nagyon fontos, hogy ne legyen szorulásuk, vagyis legyen székletük naponta vagy kétnaponta, és hogy a széklet ne legyen kemény. Sokaknak szüksége van már kora gyerekkortól valamilyen hashajtó szerre, de a fügelé és az aszalt szilva is sokaknak segít, melybe lenmagőrleményt keverünk. Ha a székrekedés már kialakult, szükségessé válhat a hashajtószer végbélbe juttatása. Van, aki csak ilyen módon tud székletet üríteni. Van, aki szerint ez praktikus megoldás, mert így legalább mindig lehet tudni, mikor van a székletürítés, de a székelés szabályozásának ezen formája nem ajánlott. Egyrészt ez a módszer csak akkor működik, ha a székrekedés már valamennyire fennáll (különben a széklet magától eltávozna), ami már önmagában is kellemetlen közérzetet okoz, másrészt idővel tönkretesszük így a bél természetes reflexfunkcióit. A legjobb, ha megtanítjuk a Rett-szindrómával élőket a székletét a WC-be üríteni, azaz a működését magának szabályozni.



Vanda



Szobatisztaság

Javasoljuk, hogy a Rett-szindrómával élő személy számára biztosítsunk lehetőséget rendszeres WC-használatra állandó időpontokban, mivel így elég nagy esély van a teljes vagy részleges szobatisztaság elérésére. Kevesen vannak azok, akiknek egyáltalán nincs szükségük pelenkára. Rendszeres, célirányos szoktatással elérhető a teljes vagy részleges szobatisztaság széketürítéskor, de a vizelethez vagy a balesetekhez, amikor a megszokott ritmus felborul, szükség van a pelenkára. A toalett-tréninget érdemes kisgyermekkorban elkezdni

Javasolt, hogy alkalmanként legalább tíz percet adjunk a vécézésre állandó időpontokban. A lányok számára könnyebb megérteni a szobatisztaságra szoktatás kereteit, ha ez kiszámítható napi rendszerben történik. Fontos, hogy a körülöttük élők közül mindenki ezt a rendszert kövesse, mivel a kislány nem tudja átvinni a tapasztalatait egyik helyzetről a másikra, ha a vécézés közüli gyakorlat változik. A cél az, hogy a személy gyakrabban ürítsen székletet a vécébe, de ez több hónapos gyakorlást vesz igénybe.

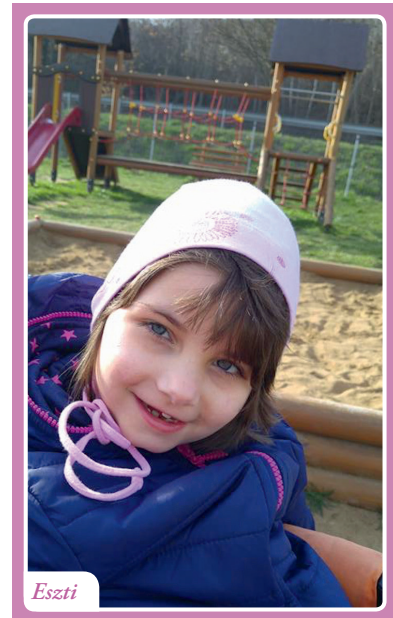
Fontos, hogy a Rett-szindrómával élő személy optimális körülmények között végezhesse el a dolgát. Sokaknak elegendő valamilyen támaszték, ami a meglévő WC-re szerelhető, például speciális karfás WC-deszka, lábtartó sáml, oldaltámasz stb. Mások WC-keretet használnak, amelyből létezik standard modell, de méretre is gyártható hibás tartás esetén.

Húgyúti fertőzések

Alapvetően nem szükségszerű, hogy a Rett-szindrómával élőknek másoknál gyakrabban legyen húgyúti fertőzésük, azaz hólyaghurutjuk és/vagy vesemedence-gyulladásuk. Nincs tudomásunk a húgyutak gyakoribb eltéréséről, ami indokolná a húgyúti fertőzéseket.

Az autonóm idegrendszer zavara viszont elméletben hozzájárulhat ahhoz, hogy vizelezkor a hólyag nem mindig ürül ki teljesen, ami hólyaghuruthoz vezethet. Súlyos esetben vizeletelakadás vagy vizeletrekedés (*urinary retention*) is kialakulhat, amikor nincs spontán vizeletürítés. Ez lehet csupán átmeneti probléma, illetve folyamatosan fennálló tünet is. Mindkét esetben a katéter használata segíthet.

A székrekedés is okozhat hólyaghurutot. A Rett-szindrómás emberek nem tudják könnyen elmondani, ha fáj valamijük, vagy nem jó a közérzetük, sokuknak ráadásul magas a fájdalomküszöbük is. Ha kellemetlen szagú vizeletet észlelünk lázzal, vagy lázas állapotot minden magyarázat nélkül, forduljunk orvoshoz, és végeztessünk vizeletvizsgálatot is húgyúti fertőzések kizárásához.



XIV. EGÉSZSÉGÜGYI TENNIVALÓK

A Rett-szindrómával járó tünetek összefoglalása és a hozzájuk kapcsolódó vizsgálatok, ajánlott kezelési és terápiás lehetőségek összegzése 2014-től magyar fordításban is olvasható az alapítvány honlapján a <http://www.rettszindroma.hu/alapitvany/kezelesi-iranyelv-menupontban>.

Mint látható, a Rett-szindróma nagyon sok súlyos vagy kevésbé súlyos tünetet okoz, szinte az egész test-



re kiterjedően. Ezért a szülőknek folyamatosan több orvossal, orvosi centrummal, kórházzal kell tartani a kapcsolatot. Érintett szülőként igyekezzünk olyan orvosokat találni, akikkel hosszú távon együtt tudunk működni. A lányok ellátásához szükség lehet a neurológussal, rehabilitációs, ortopéd-, illetve szemorvossal, belgyógyással, gasztroenterológussal, kardiológussal való konzultációra.



XV. SEGÉDESZKÖZÖK

A legtöbb Rett-szindrómával élő személynek előbb vagy utóbb szüksége lesz valamilyen segédeszközre. Sokféle segédeszköz létezik, s a lányok szükségletei, igényei határozzák meg, hogy kinek mire van szüksége. A segédeszközöket mindig személyre szabottan kell kiválasztani.

Példák az alkalmazott segédeszközökre:

- kommunikációt segítő eszközök (lásd a kommunikációról szóló fejezetet);
- étkezéshez használt eszközök: speciális pohár, kanál;
- speciális játékszerek;
- speciális bútorok: ágy, szék;
- speciális babakocsik;
- kerekesszékek;
- fűzők, korzetek;
- járást, állást segítő eszközök: járókeret, állítók;
- speciális kerékpárok;
- fejtámaszok és hátizsák kispárnával;
- talpbetétek, gyógycipők, boka- és lábsínek, kéz- és könyöksínek;
- speciális pelenkázók, WC-modulok, fürdetőszékek;
- emelők.

Kérjünk tanácsot ortopéd szakorvostól, gyógytornásztól vagy mozgásterapeutától is, hogy milyen eszközök léteznek, amelyek segítségünkre lehetnek.

A segédeszközök kiválasztásánál fontos szempont, hogy mennyire maradhat aktív a személy a használata során. Amikor csak lehet, az eszköz ne biztosítson túl nagy támaszt, mert ezzel szükségtelenül akadályozná az izmok aktiválását, ezáltal a segédeszköz passzívvá teszi a használóját. Azt is érdemes figyelembe venni, hogy az eszköz használata során az illető ne támaszkodjon az eszközre, és nyomja magát neki túlzott mértékben. Igyekezzünk az eszköz megfelelő használatát megtanítani!

Hozzá tartozók és szakemberek is észrevették, hogy a testhelyzet javítására



Kamilla



Eszti



Bori



szánt segédeszközök nem megfelelő kiválasztása esetén ezek sokszor aktív ellenállást váltanak ki, így gyakorlatilag az ellenkező hatást érik el a helyes testhelyzet kialakításában.

Azok a segédeszközök, amelyeket megelőzésre használunk, a nap során ne akadályozzák a személyt a meglévő funkciók kivitelezésében, mindig vegyük figyelembe az e funkciókra kifejtett hatást is. Ezeket inkább az egyébként is passzív időszakokban használjuk. A Rett-szindróma kezelésében kiváló fejlesztőgyakorlatok vannak, így azokat helyezzük inkább előtérbe, hiszen azok biztosítják a legnagyobb lehetőséget az aktív testmozgáshoz. Ez érvényesüljön a speciális gyógycipők és ortézisek megválasztásakor (sínek, fűzők stb.) is. Amint már korábban is említettük, a lábak aktív használata, mozgatása, a járás hatékonyabbnak bizonyul, mint csupán a segédeszközök viselése a lábdeformitások megelőzése során.

Tapasztalatok szerint Rett-szindróma esetén a nem megfelelően kiválasztott és átgondolt megelőző és korrekciós segédeszközök sokszor többet árthatnak, mint használnak. A korrekciós segédeszközök akkor bizonyulnak a leghatásosabbnak, ha aktuálisan elősegítik a funkciót.

A segédeszközök különböző célt szolgálhatnak, lehet kompenzációs, fejlesztő, megelőző, kezelő vagy korrigáló funkciójuk. Habár egy segédeszköz nem mindig csak egy bizonyos célt szolgál, engedélyezettetés szempontjából megkülönböztetjük az alábbiakat:

- ellensúlyoz bizonyos tartósan csökkent funkcióképességeket;
- megelőző, kezelő és/vagy fejlesztő célt szolgál;
- testen hordott segédeszközök.

Az egyedi méretvétel alapján készített segédeszközök, mint ahogy a nevük is mutatja, olyan eszközök, amelyeket méretre készítenek. Ez azt jelenti, hogy ha az illetőnek gerincferdülése van, létezik számára olyan ültető, fűző, amelyet az ő igényei alapján készítenek el.

A fűzőt használhatjuk támasztásra, ha a személy nem tudja magát kiegyenesíteni, vagy erős ferdeség esetén a pubertáskor előtt azért, hogy az esetleges hátoperáció idejét kitoljuk, míg a csontnövekedés befejeződik.

Azoknak, akik nem vagy nehezen járnak, szükségük lehet kerekesszékre. Léteznek standard változatban speciális kiegészítőkkel, ezeket a kiegészítőkkel lehet a lányokra adaptálni. Ülő tevékenységekhez (például evés) érdemesebb speciális székeket használni, amelyeket a kiegészítőkkel személyre lehet adaptálni, és így a lehető legjobb feltételeket biztosítják ahhoz, hogy ülés közben a hátat és a karokat a lehető legaktívabban használják. Erre a célra lehetnek még jók az ültetőmodulok vagy korzettek.

Evéshez léteznek speciális evőeszközök, például bögre, tányér, kanál, olyan ergonomikus evőeszköz, amely nagyon könnyű, vagy pont nagyon nehéz, speciális gumiszalag, amely rögzíti az evőeszközt a kézhez, bögre mindkét oldalon ergonomikus füllel, peremes tányér, hogy az ételt ne lehessen könnyen lelokní róla. Ezeket megint csak a lányok igényeinek megfelelően kell kiválasztani.

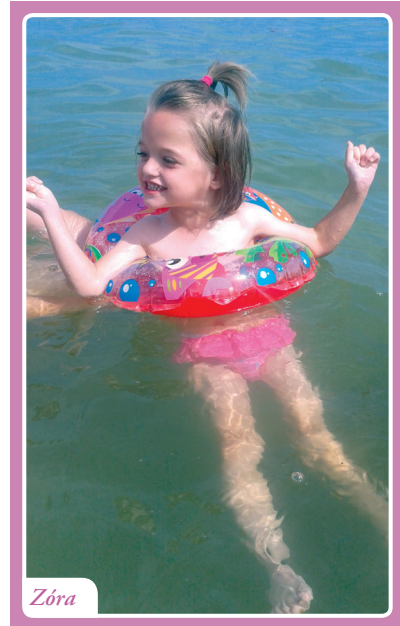




Azok, akik nem forognak alvás közben, jó hasznát vehetik az olyan speciális, levegővel töltött matracnak, amely egyenesen oszlatja el a nyomást, hogy a fekvés kialakulását elkerüljük. A matrachoz tartozik egy motor, amely gondoskodik arról, hogy a nyomás folyamatosan állandó maradjon. Azoknak, akik sokat fekszenek, vagy ülő helyzetben töltenek hosszabb időt, speciális légkamrás ülő- és fejpárnák is vásárolhatók.

Az állás és a járás segítéséhez sokféle segédeszköz létezik, s mind másra alkalmas. Fontos hogy megtaláljuk azt, ami személyre szabottan a lányok igényeinek megfelelő. Ha a Rett-szindrómával élő személy mozgásában annyira akadályozott, hogy nem képes önállóan a helyzetváltoztatásra, szükség lehet egy ponyvás emelőszerkezetre.

A gyógyászati segédeszközök kiválasztására szánjunk elegendő időt, konzultáljunk szakemberekkel és más szülőkkel, nézzük meg a mintaboltokban, ha erre van mód. Az elérhető eszközök egyik csoportja a társadalombiztosítás által támogatott, és a megfelelő szakorvos által kiállított recept alapján váltható ki, más részük önköltséggel vásárolható meg. A támogatás vonatkozhat a javításra és kölcsönzésre is. A támogatott eszközök listája folyamatosan frissül, ezért a felíratás előtt győződjünk meg arról, hogy a kiválasztott eszköz szerepel-e rajta.



Zóra

XVI. KOGNITÍV KÉPESSÉGEK

Kogníció

A kogníció szó olyan funkciókat takar, mint az észlelés, az érzékelés, a felismerés, a megértés, az érvelés, az információk megszerzésének és feldolgozásának folyamata, tágabb értelemben a gondolkodás egésze. Ha a kogníciót a gyermek fejlődése szempontjából vizsgáljuk, a következőkre kell fektetnünk a hangsúlyt: hogyan helyezi el magát a gyermek a világban, és miképpen alkalmazkodik hozzá, hogyan raktározza el a tapasztalatait, és fejleszt ki magában képességeket, valamint arra, hogy a felismerés folyamata miként függ és fonódik össze a közvetlen környezettel.

Amikor kognitív értékelést készítünk, tekintetbe kell vennünk az életkort és az egyéni sajátosságokat is. Így a kognitív fejlődésnek vannak ugyan életkorból következő közös vonásai, de ezeken a közös vonásokon belül nagy egyéni eltéréseket láthatunk.

A Rett-szindróma a kognitív fejlődést is jelentős mértékben hátráltatja, ezért a Rett-szindrómával élők egyben értelmi fogyatékosok is. Ugyanakkor nehéz megítélni, milyen fokú az érintettségük, mert a kognitív profil elkészítésénél alkalmazott tesztek olyan feladatokból állnak, amelyeket vagy verbálisan kell megoldani, vagy a kéz segítségével. Mivel a Rett-szindrómával élő személyek nem beszélnek, és a kézmozgásukat sem tudják tudatosan irányítani, az

általában használatos intelligenciaképességeket feltérképező nem verbális tesztek náluk nem alkalmazhatók, alternatív tesztek pedig még nem fejlesztettek ki.

A Rett-szindrómával élők – mint minden értelmi sérült ember – kognitív képességeinek fejlesztése nagyon fontos, mert a fejlődés lehetősége számukra is adott. Kisgyermekkoról kezdve fontos az ingergazdag, elfogadó és támogató környezet, illetve az őket gondozó oktatási és szociális intézményekben (bölcsőde, óvoda,

iskola, napközi, ápolóotthon) zajló szakszerű, lehetőség szerint egyéni fejlesztési terv, rehabilitációs program alapján működő nevelés, oktatás, ellátás.





Szociális készségek

A Rett-szindrómával élők szociális preferenciáinak vizsgálatai arra mutatnak, hogy előnyben részesítik a szociális jellegű ingereket, és hogy egy képen inkább az embereket nézik, mintsem a tárgyakat. Amikor emberek fényképét nézik, ugyanúgy elsősorban a szemükre koncentrálnak,

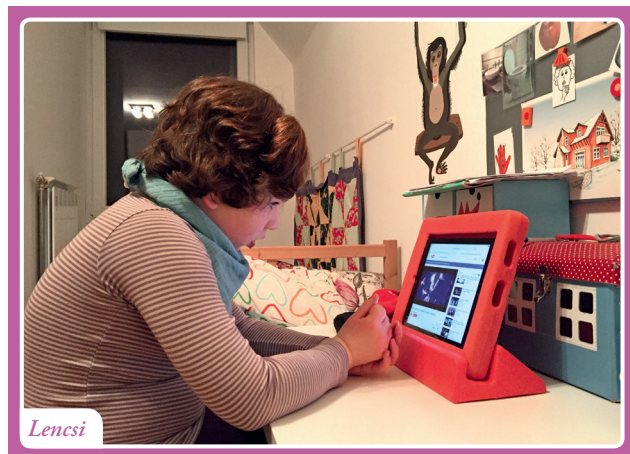


mint mindenki más. Ezek a vizsgálatok azt támasztják alá, hogy a Rett-szindrómával élő személyek szociális érdeklődése igen élénk. Ezt a gyakorlatban is láthatjuk, hiszen a legtöbb Rett-szindrómával élő személy szereti megfigyelni a többi embert, szeretik az emberek társaságát és a velük való időtöltést. Sokuk kapcsolatot is próbál teremteni másokkal, például intenzív szemkontaktus vagy érintés segítségével. Annak ellenére, hogy a beszéd akadályozott, a legtöbben hangokkal, gesztusokkal is igyekeznek kommunikálni. A legtöbben szívesen és adekvátan reagálnak a környezetükben lévőkre: hangokkal, hangsorokkal válaszolnak, nevetnek, sírnak, próbálják megérteni az adott szituációt. Nagyon fontos, hogy a Rett-szindrómával élők részt vehessenek a társasági életben, kialakuljon körülöttük egy megfelelő környezet, ahol

biztonságban érzik magukat, ahol folyamatos az interakció, ahol foglalkoznak velük, beszélnek hozzájuk, és reagálnak rájuk. Az is fontos, hogy a Rett-szindrómával élő személyeket családtagjuk, segítőkük a lehető legtöbb közös tevékenységbe próbálja meg bevonni, még akkor is, ha abban segítségre szorul.

Hangulat és kedélyállapot

A Rett-szindrómával élő személyek mindennapjait nagyban befolyásolja váltakozó hangulatuk és kedélyállapotuk, ami időnként hihetetlenül gyorsan változik. Nem mindig tudni, hogy mitől jókedvűek az egyik percben, és mitől





lesznek egy pillanat leforgása alatt nagyon dühösek vagy szomorúak. Néha nehéz az ilyen hirtelen hangulatváltozás okát kideríteni.

Az ilyen „kitöréseket” komolyan kell venni, ezeknek mindig alapos oka van. A kitörés egy jelzés arról, hogy valami nincs rendben, ezért nem szabad „rossz” viselkedésnek minősíteni. Fontos, hogy tudatában legyünk: a Rett-szindrómával élőt magát is frusztrálja ez, és a környezetében élők feladata, hogy segítsenek a probléma megoldásában.

A hirtelen hangulatváltozásnak sok oka lehet, például lélegzetvételi zavarok okozta tudatmódosulás, fájdalom vagy kellemetlen érzés, helytelen ülő helyzet vagy egy nem megfelelően illeszkedő segédeszköz, de éhség, fáradtság vagy szomjúság is okozhat nyugtalanságot. A lehetséges okok között lehetnek a vegetatív idegrendszerben keletkezett zavarok is, emiatt a Rett-szindrómával élők állandó stresszhelyzetben lehetnek, amit nagyon nehéz enyhíteni.

Emellett gyakran nehéz számukra az érzékszervi ingerek szűrése, szabályozása és feldolgozása is, így minden hangot, szagot, érintést, mozdulatot, vizuális ingert egy az egyben befogadnak. Nem tudják kiszűrni a számukra nem releváns ingereket, és ez ismét csak magas stressz-szint kialakulásához vezethet.

A hangulatváltozást egy az egyben végbement folyamat is előidézheti, amit a Rett-szindrómával élő személy vagy frusztrációval, szomorúsággal, esetleg egyenesen haraggal fejezhet ki, vagy pedig ellenkezőleg, örömmel. Talán nincs is igazán tisztában vele, miért változott meg a kedélyállapota, ezért nem is tud másképp reagálni. Fontos, hogy az ilyen helyzetekben szóban jelezzük felé: látjuk, hogy nincs jól, és megpróbálunk segíteni rajta.



Nevetőgörcs és sikítózás

A Rett-szindrómával élőknel előfordulhatnak hosszan tartó, akaratlannak tűnő nevetőgörcsök és sikítások. Ezek eltérnek azoktól a hirtelen hangulatváltásnál jelentkező „kommuniká-



ciós” kitörésektől, amelyekről a fentiekben írtunk, mivel ezek alatt nem lehet velük kontaktust teremteni, és valószínűleg más a hátterük is. Jelenleg nem tudjuk, mi okozza ezeket az indokolatlan nevető- vagy sikítással járó rohamokat.

Az egyén környezete számára ezek ijesztő helyzetek lehetnek, mert a kitörés alatt láthatólag képtelenség vele kapcsolatba lépni. Úgy lehet megkísérelni a kitörés leállítását, hogy valami változást idézünk elő, megpróbáljuk kibillenteni ebből az állapotból, például megérintjük őt, lejátszunk valami zenét vagy filmet, helyet vagy tevékenységet váltunk, és ezzel másra tereljük a figyelmét.

XVII. KOMMUNIKÁCIÓ

A kommunikáció egy életen át tartó tanulási folyamat. A környezetünkkel folytatott kommunikáció által fejlődünk cselekvőképes emberré, akik hatást tudnak gyakorolni a környezetükre, és meg tudják osztani nézeteiket és élményeiket másokkal. Emberi jogunk, hogy kommunikálhassunk.

A legtöbb Rett-szindrómával élő személy nem rendelkezik beszédképességgel, de kétségtelenül többet értenek a beszédből, mint amennyit kifejezésre tudnak juttatni. Hogy pontosan mennyit, azt nehéz megítélni, egyénenként változó lehet. Mivel a Rett-szindrómával élők nem képesek a beszédre, és a kézmozgásukat sem tudják tudatosan irányítani, nehezen kommunikálnak. Emiatt könnyen előfordul, hogy „elbeszélünk” a fejük fölött. Ezért fontos, hogy ne felejtsük el bevonni őket, amikor többen beszélgetünk egyszerre, mint ahogy az is, hogy a nekik megfelelő szinten folyjon a beszélgetés, és olyan témákról, amelyek őket is érdekelhetik.



A Rett-szindrómával élő lányok kommunikációja más, mint a mindennapokban megszokott emberi kommunikáció, amely főként a beszédre épül, ezért különös odafigyelésre, időre és türelemre van szükség ahhoz, hogy a velük való kommunikáció eredményes legyen. Ennek meg kell teremtenünk a kereteit, meg kell találnunk a Rett szindrómával élő személy számára a legmegfelelőbb kommunikációs eszközt és módszert, hogy megtanítsuk nekik ezek használatát, és alkalmazzuk a mindennapokban. Minden egyes kommunikációs helyzetre elegendő időt kell szánnunk, mert a reakcióidő sokszor igen hosszú, ezért sokáig tarthat, mire a feltett kérdésre választ kapunk. Sokszor olyan hosszú idő telik el, hogy a kérdező végül újabb kérdést tesz föl, amivel pontosítja az elsőt, esetleg saját maga következteti ki a választ, vagy lemond arról, hogy választ kapjon. A hosszú reakcióidő ugyanakkor

nem feltétlenül azt jelenti, hogy a Rett-szindrómával élő személynek nincs kedve válaszolni, együttműködni, vagy nincs meg benne a megfelelő tudás és megértés a válaszadáshoz, hanem hogy számára egyszerűen hosszabb ideig tart, amíg választ tud adni. Könnyen előfordulhat, hogy a válaszadással fél vagy akár egy percig is készülődik, és természetesen



frusztrációhoz vezethet, ha azt a kérdező nem várja meg, hanem gyorsan továbblép, vagy maga dönti el, mi lesz a válasz.

Ha előre tudjuk, hogy nem lesz időnk megvárni a választ, akkor jobb, ha fel se tesszük a kérdést, hanem inkább állításokban fogalmazunk, például így: „Ma piros nadrágot veszel”, ahelyett, hogy: „Ma piros nadrágot akarsz venni?”.

Augmentatív és alternatív kommunikáció

Az augmentatív és alternatív kommunikációt – rövidítve **AAK** – tekinthetjük a kommunikációtudomány és a gyógypedagógia egyik leggyorsabban fejlődő területének (részletesen lásd Erdélyi A. 2008). Kiindulópontja az a tény, hogy a nem vagy alig beszélő, értelmileg, látásban, hallásban, mozgásban akadályozott, autisztikus tüneteket mutató és halmozottan sérült emberek is képesek, igényük és joguk van a kommunikációra. Az augmentatív (támogatott) és alternatív kommunikáció összefoglaló megnevezése annak a sokféle módszernek, több szakterületet felölelő gyakorlati alkalmazási területnek, amely segíti az egymással folytatott kommunikációt és egymás megértését abban az esetben, ha az egyik fél kommunikációs funkciózavarban szenved, és képtelen a beszédre. Az AAK szerepe tehát az, hogy olyan kommunikációs eszközöket és módszereket adjon nem beszélők kezébe, amelyek minél nagyobb önállóságot biztosítanak számukra, és lehetőséget adnak véleményük minél teljesebb kifejezésére. Gyakorlati alkalmazása abban áll, hogy különböző, releváns segédeszközöket bocsátunk a sérült személy rendelkezésére, és motiváljuk őt a kommunikációs információcserében való minél aktívabb és hatékonyabb részvételre.

Az AAK fejlődése az Egyesült Államokban indult az 1950-es években (Augmentative and Alternative Communication, AAC), majd az 1970-es évektől fokozatosan elterjedt Európában is. Magyarországon 1983-ban kezdődött az AAK bevezetése, főként Kálmán Zsófia tevékenységének köszönhetően. Az 1987-ben alapított Bliss Alapítvány által adaptált Bliss-nyelv volt az első, melyet beszédükben akadályozott embereknél alkalmaztak.

Az AAK-t sokan sokféleképpen definiálták, a definíciók között vannak szűkebb és tágabb értelemben használatosak, és a különböző megjelenési formáit is sokféleképpen csoportosították.

A célcsoportok szempontjából legalább három kategória különíthető el:

- akik jól megértik a beszédet, de nem tudják kifejezni magukat, számukra az AAK kifejezési eszközt jelent; a nyelvi fejlesztés célja elsősorban egy segédeszköz használatának megtanulása;
- akiknek a beszéd kialakulásához, illetve megindításához jelent segítséget az AAK;





- akik a hangzó beszédet sem értelmezni, sem alkalmazni nem tudják, számukra az AAK pótnyelvként funkcionál.

A Rett-szindrómával élők esetében arról van szó, hogy fejlődésük során a tünetmentes szakaszban kortársaikhoz hasonlóan elkezdi elsajátítani az anyanyelvet. Mindegyiküknél kialakul a beszédértés képessége, sokuknál pedig a beszéd elsajátítása akár másfél-két éves korú gyermekek szintjére is eljuthat. Kialakulhat egy húsz-harminc szavas szókincs, sőt egy-két szavas mondatok, szófordulatok használatával is találkozhatunk. A második szakaszban a beszédfejlődés megtorpan, majd igen hamar (akár hetek, hónapok alatt) a beszéd képessége teljesen eltűnik. (Nagyon ritka, hogy egy Rett-szindrómával élő beszélni tudjon, az már gyakoribb, hogy három-öt szó megmarad a szókincsből.) Fontos megemlíteni, hogy ugyanakkor a beszéd vágya nem tűnik el, sok kislány továbbra is megpróbál verbálisan (is) kommunikálni, bizonyos hangsorokat használ, gögicsél, ezzel egyértelműen közölni szeretne valamit. A beszéd megértésének képessége sem tűnik el, bár az megfigyelhető, hogy a figyelmük általában romlik (ez más területeken, például játéktevékenységben is megfigyelhető). Nem vagy nagyon lassan reagálnak a beszélőre, de ez nem azt jelenti, hogy nem hallják, nem értik, nem érdekli őket, hogy miről beszélnek a környezetükben. A beszédkészség elvesztése rendkívül frusztrálttá teszi a lányokat, hiszen egyáltalán nem tudják kifejezni magukat, ráadásul ugyenebben a fázisban jelentkeznek további kellemetlen tünetek, melyek a viselkedésükre is hatással vannak. Nagyon fontos, hogy ebben a korai időszakban elkezdődjön valamilyen alternatív kommunikációs tréning, mellyel lehetőséget biztosítunk számukra vágyaik, gondolataik kifejezésére. A kommunikáció fogyatékosága egyszerre gátolja a kognitív képességek fejlődését, és a szociális kapcsolatok beszűkülését vonja maga után. A kommunikáció megteremtésének elmulasztása az egyént egy passzív, kiszolgáltatott helyzetbe hozza, ami nemcsak mentális, hanem fizikai állapotán is tovább ront.

A Rett-szindrómás lányokat – mivel intelligenciájuk nehezen mérhető a hagyományos módszerekkel – leggyakrabban a mentálisan súlyosan retardált (visszamaradt) kategóriába sorolják. Az AAK-eszközök segítségével azonban sokan olyan eredményeket érnek el, hogy komolyan át kell értékelnünk a Rett-szindrómások mentális képességeiről eddig megfogalmazott állításokat.

Aki az AAK-módszereket Rett-szindrómával élő személyeknél kívánja alkalmazni, annak alapos ismeretekkel kell rendelkeznie a Rett-szindrómáról és arról, hogy a funkcionális képességek csökkenése esetükben mivel jár, illetve hogy ez milyen lehetőségeket és korlátokat jelent a különböző kommunikációs módszerek és eszközök használata szempontjából. De ugyanilyen fontos az is, hogy behatóan ismerje azt a személyt, akivel foglalkozik, valamint azt, hogy a Rett-szindróma az ő esetében milyen specifikus formában jelentkezik, és a személyisége hogyan befolyásolja a betegségét, illetve fordítva is igaz. Tehát fontos a Rett-szindrómával élő személy minél teljesebb, alaposabb megismerése. Mindezek alapján választhatjuk ki a konkrét személy számára leginkább megfelelő módszert és segédeszközt. A kommunikációfejlesztés a lányok esetében hosszú, sok türelmet igénylő, ám sikerekkel kecsegtető folyamat. A fejlesztés hatékonyságát nagyban növeli, ha a családtagok és a nappali ellátást nyújtó intézmény együttműködik.

A továbbiakban áttekintjük a Rett-szindrómásoknál is alkalmazható kommunikációt segítő módszereket.



Kifejezési módok

Az AAK tágabb értelmezése szerint az alternatív kifejezési módok közé tartozhatnak azok a kifejezési módok, amikor a Rett-szindrómával élő személy a **saját teste** segítségével kommunikál, fejezi ki érzelmeit, igényeit vagy véleményét. Ez lehet egy mozdulat, például van, aki előredől, amikor igent mond, vagy pozitív visszajelzést akar adni, és hátradől, amikor nemet mond, vagy negatívan reagál. Aki járóképes, odaáll az elé a dolog vagy személy elé, amire/akire föl akarja hívni a figyelmet. A test(rész) használatának másik nagyon fontos példája a tekintet és a tekintettel közvetített információ. A Rett-szindrómával élők képesek a szemüket tudatosan mozgatni, sokuknak kimondottan intenzív és kitartó a nézése – így ragadják meg annak a személynek a figyelmét, akivel kontaktust kívánnak teremteni. Sokan a tekintetükkel „mutatnak rá” a kívánt tárgyakra. Sok esetben előfordul, hogy a tekintettel való választást, „mutatást” egy adott hangjelenség is kíséri (sikoly, kacagás, elnyújtott magánhangzók különböző intenzitású használata vagy két-három szótagos gagyogás). Nagyon fontos, hogy ezekre a megnyilatkozásokra is folyamatosan reagáljunk, jelezzük, hogy megértettük, mit szeretne az adott situációban.

A másik nagy csoport, a segédeszközök által támogatott kifejezési módok esetében egy fizikai tárgy segíti elő a kommunikációt. Sokféle **kommunikációs segédeszköz** létezik, és amikor a Rett szindrómás gyermekkel és a vele foglalkozó szakemberrel választunk közülük, nagyon fontos átgondolni, hogyan támogatják a kommunikációt, és hogy egy- vagy kétirányú kommunikációt támogatnak-e, mennyire okoz fizikai megterhelést a gyermeknek a használata, mennyire gyorsítja vagy lassítja a kommunikációs folyamatot. Azt se felejtsük el, hogy ezekkel nem szabad kiváltani a már meglévő, a Rett-szindrómás személy saját testét használó kifejezési módjait; csupán arra való, hogy kiegészítsék azokat, és új kommunikációs lehetőségeket teremtsenek.

A kommunikációs segédeszközöket általában grafikus és elektronikus segédeszközök kategóriájára lehet felosztani. (Harmadikként megemlíthetők az úgynevezett manuális rendszerek, például a gesztusnyelv, de ezek a Rett-szindróma esetén nem relevánsak.). Más felosztásban: low tech eszközök, melyek képkommunikációs rendszerek, mappák, egy- vagy kétüzenetes kommunikátorok, kapcsolós játékok, illetve a high tech eszközök, melyek az összetettebb kommunikátorok, érintőképernyős gépek, egérkiváltók, speciális billentyűzetek, szoftverek, applikációk, fej- és szemegér. A Rett-szindrómával élők esetében mindkét csoportból választhatunk AAK-eszközöket.

Grafikus segédeszközök: idetartoznak a tárgyak, fotók, képek, rajzok, piktogramok,





ideogrammák (fogalmat jelölő írásjelek), betűtáblák, illetve az ezeket tartalmazó, hordozó kommunikációs füzet, tábla, tépőzárás mappa. A grafikus kommunikációs segédeszközöket a konkrét személyhez igazítva, az ő célkitűzéseinek figyelembevételével kell kiválasztanunk és elkészítenünk. Használhatunk kizárólag saját készítésű fotókat, rajzokat vagy kész rendszereket, de ezek vegyítése is lehetséges. Például a családtagok fotói mellett kivághatjuk színes magazinokból a kedvenc ételek/játékok képét, illetve elvont fogalmakat jelölő piktogramokat is letölthetünk vagy rajzolhatunk. A lényeg, hogy a használója számára érthető legyen, mit ábrázol, és mire használhatja egy-egy helyzetben.

Többféle képkommunikációs rendszer létezik, a kártyák egy része ingyen letölthető az internetről, más részük megvásárolható. A legismertebb, a PECS (Picture Exchanging Communication System, képcserés kommunikációs rendszer), illetve a Bliss-jelképek és egyéb AAK-grafikák. A grafikus segédeszközök otthon is könnyen és olcsón előállíthatók, és ha a Rett-szindrómás lány képes a kezével a fogásra, és a mutatóra, akkor érdemes ezeket használni, így a kéz-funkciót is erősítjük.

Elektronikus segédeszközök: ebbe a csoportba tartoznak a kapcsolók (*switch*), beszédgeneráló készülékek, számítógépes szoftverek és kommunikátorok. A legegyszerűbbek közé tartozik például az egy gombos talker, amellyel egy vagy több üzenet is felvehető és gombnyomással lejátszható. De vannak más hangrögzítő eszközök is, amelyek segítségével fel lehet venni és le lehet játszani bizonyos számú szót vagy mondatot.

Bonyolultabb kommunikációra is alkalmasak a boardmakerek, melyekre számtalan grafikus tartalom tölthető fel, úgy is, hogy az eszköz ki is ejti a szavakat. Az utóbbi években egyre népszerűbbek a tekintettel irányított számítógépek is, mivel a Rett-szindrómával élő személyek képesek a tekintetüket tudatosan irányítani. A programot a használó kognitív absztrakciós szintjének megfelelően különböző szintekre lehet beállítani.

Az elektronikus segédeszközök beszerzése Magyarországon is könnyen megoldható, viszont elég drágák. Érdemes a családban már meglévő eszközökre keresni megfelelő szoftvereket és alkalmazásokat, ezek lehetnek asztali számítógépek, tabletek, telefonok. Az utóbbiak előnye, hogy könnyen hordozhatók, így bárhol elő lehet venni őket. Néhány intézmény, szervezet a speciális AAK-eszközökre kölcsönzési lehetőséget biztosít (például a Bliss Alapítvány).

Attól függetlenül, hogy milyen kommunikációs segédeszközt kívánunk alkalmazni, mindenképp hasznos lehet minden Rett-szindrómával élő személy számára egy kommunikációs füzetet készíteni. Ez Magyarországon még nem igazán bevett szokás, ám nagyon hasznos lehet, ha a személy életében gyakori a környezetváltás (például otthon, iskola, napközi, tehermentes-





Csibe

sítő intézmény vagy személyek között), valamint intézményváltásnál, illetve a segítő személyek jelentős mértékű cserélődése esetén (például kórház, lakóotthon). A füzetet – ha lehetséges, a Rett-szindrómával élő személlyel együttműködésben – azok készítik el, akik legjobban ismerik őt. Mindig vele van, akárhová megy, és mindig könnyen elővehető. Célja, hogy segítségével a Rett-szindrómával élő személy gyorsan be tudjon mutatkozni újonnan megismert embereknek, és informálni tudja őket kommunikációs szokásairól, és bárki által könnyen érthetően, egyszerű, hétköznapi nyelven megírt, fontos információkat tartalmazzon az illető kommunikációs szokásairól. A kommunikációs útlevél a következő információkat tartalmazhatja: „rólam”, „így mondom el neked valamit”, „fontos tudnod, amikor beszélgetni akarsz velem”, „azzal tudsz nekem segíteni, hogy...”, „a hozzám legközelebb álló személyek”, „szeretek/szeretem

a...”, „nem szeretek/nem szeretem a...”, „így működik a kommunikációs táblám/tabletem”, illetve egyéb fontos tudnivalók (pl. a gyógyszerekről, az evésről). A füzet mellett értelemszerűen vele van a kommunikációs segédeszköz is, például egy olyan mappa, amelybe a kommunikációs kártyákat helyezzük el, vagy egy tablet.

A kommunikáció elindítása

Soha nem késő megpróbálni egy Rett-szindrómával élő személyt megtanítani egy kommunikációs módszer vagy segédeszköz használatára, de az AAK-t ajánlatos minél előbb elkezdni, így korán megtanulja, hogy léteznek a hangzó beszédén kívül más kommunikációs alternatívák is, és azokat könnyebben be tudja építeni a mindennapi életbe.

Az első lépéseknél nagyon fontos a következők tisztázása: mit és hogyan kell kommunikálni? Ezenkívül különösen a tanulási folyamat elején még a következőket is át kell gondolnunk és meg kell tanulnunk: mit tehetünk azért, hogy az üzenetet pontosan megértse, illetve hogyan látjuk a Rett-szindrómával élő személyen, hogy megértette az üzenetet?



Dius és Lencsi



A kommunikációs segédeszköz használatának elkezdésekor először is össze kell állítanunk a Rett-szindrómával élő személy ismereteinek megfelelő szókinccset a kiválasztott grafikus vagy elektronikus eszközre. Amikor összeállítjuk a Rett-szindrómával élő személy által használandó szókészletet, több dolgot meg kell fontolnunk: mely szavakat vagy kifejezéseket vegyük be, mondatokat vagy szavakat használjunk, milyen típusú szimbólumokat alkalmazzunk? A fejlesztés elején érdemes a használó kedvenc ételeit, tevékenységeit ábrázoló kártyákkal kezdeni, mely motiváló számára, így hamar megtanulja, hogy képes választani, és a döntése következtében megkapja a kiválasztott dolgot. Az utóbbi nagyon fontos, mindig olyan kártyát használjunk az adott szituációban, amit valóban teljesíteni tudunk. Gyakran csak kísérletezés útján juthatunk el a megoldáshoz, de a kiválasztáshoz és a tervezéshez adunk néhány jó tanácsot:

- Lehetőség szerint igyekezzünk bevonni magát a felhasználót, illetve az őt legjobban ismerő személyeket!
- Elsősorban kivel és milyen helyzetekben fogja a személy használni a szavakat (hozzátartozók, barátok, ismerősök, professzionális segítők)?
- Olyan üzenetek átadására teremtünk lehetőséget, amelyeket a Rett-szindrómával élő személy más módon nem tud kielégítően kifejezni (ha például az illető eleve oda tud állni a hűtőszekrény elé, hogy jelezze, amikor éhes, akkor hasznosabb, ha más üzeneteknek tartjuk fenn a rendelkezésre álló helyet)!
- Vegyük figyelembe a személy életkorát, lehetőségeit és érdeklődési körét!
- Ne felejtsük el, hogy a szókészlet nem csak kívánságok és szükségletek kifejezésére szolgál, a használó szeretne megjegyzéseket tenni, kérdezni, viccelődni vagy kedveskedni valakinek, esetleg el akar mesélni valamit!
- A szókészlet legyen inkább nagyobb, mint kisebb!

Egy új kommunikációs módszer kifejlesztése és begyakorlása, valamint a kommunikációs segédeszköz használatbavétele a Rett-szindrómával élő személy és a környezete közötti kommunikációban mindig a lehető legegységesebb módon kell, hogy történjen. Egyeztessük és koordináljuk a kommunikációt és a kommunikációs módszereket az otthon és a külső helyszínek között. Közösén kell eldönteni, hogy piktogramokat, boardmakert, fényképeket vagy konkrét tárgyakat használunk, és ugyanahhoz a tárgyhoz vagy tevékenységhez mindenhol ugyanazt a szimbólumot kell rendelni.

A kommunikációs segédeszköz bevezetésénél figyelembe kell venni jó néhány tényezőt:

- Ne várjuk el a Rett-szindrómával élő személytől, hogy azonnal képes legyen a segédeszközzel kommunikálni, mutassuk meg neki, hogyan működik, legyünk türelmesek, adjunk neki elég időt, és higgyünk a tehetségében és a képességeiben!
- Mindig reagáljunk, amikor a személy használja az eszközt!
- A már megtanult kifejezési módok továbbra is érvényesek maradnak (a a személy úgy jelzi a „nem” választ, hogy lefelé néz, ne várjuk el tőle, hogy ezután a segédeszközt kezdje el használni ugyanerre)!
- Mindig legyen a személy keze ügyében a segédeszköz, illetve legyen lehetősége bármikor elkérni!
- Ha az eszköz csak néhány szót vagy választási lehetőséget kínál, ha lehet, mindig tegyünk közéjük egy „másikat szeretnék” jelentésűt is, tehát egy olyan szimbólumot vagy mezőt, amelyet akkor választhat, amikor a rendelkezésre álló lehetőségek egyike sem felel meg!



- Mindig frissítsük a szókincset, hogy az megfeleljen az aktuális állapotnak!

Az AAK révén a legegyszerűbb döntések meghozatalában való aktív részvétel nagy örömmel tölti el a lányokat. Megtapasztalják, hogy figyelünk rájuk, döntéseiknek következménye van, a fejlesztések révén egyre több és árnyaltabb gondolatot és érzést képesek megosztani a külvilággal. Mindez mentális és fizikai állapotuk fenntartásában és javításában egyaránt fontos szerepet tölt be.



Szandi

XVIII. FEJLESZTÉSI LEHETŐSÉGEK, TERÁPIÁK

Az alábbi fejezetben nem az orvosi értelemben vett gyógyító eljárásokról, terápiákról lesz szó, hanem a vizsgálatokat és/vagy kezeléseket, diagnózist követő fejlesztéseket vesszük számba. Bizonyos esetekben azonban megtartottuk a tágabb értelemben használatos „terápia” elnevezést is, ahol ez a hétköznapi kifejezésben állandósult, illetve a módszer kidolgozó, használói maguk is így nevezik.

Fejlesztési lehetőségeken elsősorban a gyógypedagógiai oktatás-nevelést értjük, tehát a különböző fogyatékoságok okozta hiányok, elmaradások, funkciózavarok megszüntetése, enyhítése a cél. A Rett-szindróma azok közé az összetett funkciózavart okozó állapotok közé tartozik, melyeket nem diagnosztizálnak a születéskor, és az esetek többségében egészséges és tünetmentes az újszülött. Ebből következik, hogy az első tünetek, lemaradások megjelenéséig a csecsemők ugyanúgy fejlődnek, külön fejlesztésekben rendszerint nem részesülnek. A leépülés fázisáig sokféle képességre tesznek szert, sok dolgot megtanulnak, majd ezek többsége egyszerűen eltűnik, leépül. Ebből a szempontból egy nagyon speciális kórképről van szó. A leépülési szakasz után a képességek egy része részlegesen vagy teljesen elvész (például beszéd, kézfunkció), más területeken szinten tartható, fejleszhető az adott állapot (például mozgás), bizonyos területeken pedig új dolgok taníthatók meg (például alternatív kommunikációs eszközök használata). A legtöbb esetben vissza kell nyúlni a legalapvetőbb ingerekhez, mozgásokhoz, és ezekre építve lehet a minden esetben egyénre szabott gyógypedagógiai fejlesztési tervet elkészíteni. A napjainkban ismert és a gyakorlatban használt pedagógiai módszerek alkalmazása nélkülözhetetlen a Rett-szindrómás lányok és családjaik életminőségének javításához, fenntartásához.



A magyarországi Rett-szindrómás lányokkal szerzett tapasztalatok alapján elmondható, hogy az ebben a fejezetben szereplő fejlesztések, terápiák bármelyike hasznos lehet, de nem feltétlenül eredményes mindegyik egy-egy gyermeknél. Fontos kihangsúlyozni továbbá, hogy akár a korai fejlesztés időszakában, akár később a szülőknek ezekből a lehetőségekből legtöbbször választaniuk kell a saját terhelhetőségük, anyagi helyzetük, idejük és energiájuk függvényében. Minden esetben szakemberekkel konzultálva érdemes azokra a problémákra koncentrálni, amelyek az adott időszakban a legsúlyosabbak. A sérült gyermekek és fiatalok terhelhetősége elég kicsi, nem zsúfolható tele a napjaik irányított foglalkozásokkal, pihenésre, sétára, szabad játékra is időt kell hagyni. Mindenképpen érdemes a nappali ellátó intézménnyel közösen



kialakítani a gyermek heti rendjét. A felsorolt fejlesztések többségét a konkrét területen jártas szakember közreműködésével valósítsuk meg! Minden esetben tisztázjuk, hogy melyek és mennyi ideig tartó tevékenységek azok, amelyeket otthon a szülő is gyakorolhat a gyermekkel.

Az egy-öt év közötti korai fejlesztés szempontjából nagyon fontos a minél korábbi diagnózis felállítása. Ez azonban legtöbbször nem lehetséges másfél-két éves kor előtt. Bár ekkor még nincs diagnózis, az elég gyakori, hogy az első tünetek (például nagymozgásokban való lemaradás) megjelenésekor a legtöbb gyermek részeseül valamilyen korai fejlesztésben. Még jobb a helyzet, ha olyan intézménybe (például korai fejlesztő központ) jutnak el a szülők, ahol megvalósul a korai intervenció, azaz a gyermek fejlesztésén túl megoldott a család, a szűkebb és a tágabb környezet támogatása is: olyan komplex tanácsadás, amelyben több szakember (gyermekorvos, gyógypedagógus, mozgásterapeuta, konduktor, pszichológus, integrációs szakember) vesz részt. Amennyiben lehetséges, ezt a gyakorlatot érdemes a későbbiekben is szem előtt tartani, tehát egyszerre több szakembert bevonni a fejlesztésbe.

Ismét Emma történetét idézzük a diagnózis utáni bölcsődés évekből:



„A februári diagnózis után alig telt el egy kis idő, és jött a nyár. Ekkor már felvettük az alapítvánnyal a kapcsolatot. Még nem telt el két hónap, és annyit tudtam a fejlesztésekről, a Rett-szindrómáról, hogy az alapítvány elnöke úgy gondolta, jó lenne, ha felvenném más családokkal is kapcsolatot, amelyek éppen segítséget keresnek. Elérkezett a nyár, és elmentünk az első szülőtalálkozóra. Itt megismerkedtünk több szülővel és a megyénkben élő sorstársakkal is. Egyre több családnak segítettem információkkal.

Szeptemberben éreztem először Emmán azt, hogy nem boldog, nem elég neki az, hogy én viszem erre-arra, attól pedig teljesen kiakadt, amikor csak itthon voltunk. Kerestem a megoldást, és tudtam, hogy neki olyan helyre van szüksége, ahol gyerekek között lehet, és közben megkapja a megfelelő fejlesztést. Szerencsére hamar megtaláltam ezt a helyet, így Emma 2013 októberében, két és fél évesen bölcsődés lett. Itt heti kétszer egyéni HRG-foglalkozást kapott és heti kétszer egyéni értelmi fejlesztést, tovább folytattuk a TSMT-tornát. Ami mindennél többet ért, hogy a gyerekek között lehetett, és együtt futott közöttük.

A bölcsődébe kerüléskor őszintén elmondtam, mire lehet számítani Emmánál, hogy valószínűleg nem fog leülni, és együtt játszani a többiekkel, nem fogja megmondani, ha enni-inni kér, de biztosan jelzi. Ebben az intézményben három tanévet töltött el, egyetlen személy volt, aki állandó volt az életében, aki a HRG-t csinálta vele, akinek nagyon sokat köszönhetünk. Mivel nem találkozott még Rett-szindrómás kislánnyal, tartott kicsit ettől a helyzettől, de hamar kiderült, hogy figyel Emma jelzéseire, a képességeire, és hatékony munkát tudtak folytatni. Másfél évig foglalkozott vele egy gyógypedagógus, aki szintén meglátta, hogy Emma mire képes, aki elérte, hogy Emmának legyen sikerélménye. Annak megfelelően állította össze az órát, hogy ismerte Emma igényeit, de rugalmasan kezelte az új helyzeteket. Egy Rett-szindrómás kislány



is tud keményen dolgozni, hosszasan figyelni, ha megtaláljuk a hozzá illő szakembert, aki kellő türelemmel és tisztelettel tud bánni a gyerekekkel.

Mikor friss a diagnózis, sokan kérdezik, hogy melyik a legjobb, leghatékonyabb terápia, fejlesztési lehetőség, mire vigyék a gyereket. Erre a legnehezebb válaszolni, hiszen ezt mindig ki kell tapasztalni, és nem biztos, hogy ami nálunk bevált, másnál is sikeres lesz. Például Emma a kezdetektől szereti a vizet, és a legtöbbet egy-egy HRG-foglalkozás hozott ki belőle, de egy olyan gyerek számára, aki utálja a vizet, nem ez lesz a megfelelő terápia, sőt többet árthatunk vele, mint használunk.

Emma jelenleg öt és fél éves, és nála a fejlesztések közül a fő hangsúly most a mozgásán van. Amikor fejlesztésekről beszélek családokkal, itt az arany középutat hangsúlyozom. A mai világban már csak a pénztárcánk szab határt, milyen és mennyi fejlesztést kapjon a gyerek, de nem szabad, hogy csak erről szóljon a család és a gyerek élete.”

A Magyarországon is elérhető fejlesztések, terápiák definiálása, csoportosítása sokféle szempont szerint lehetséges, és sok esetben nehéz meghúzni az egyes terápiák határait. A legtöbb fejlesztés több funkciót érint egyszerre, hatnak az idegrendszerre, a mozgásra, a kognitív képességekre. Jelen kiadványunkban nem vállalkoztunk ezek rendszerezésére, egy általunk választott logikai sorrend mentén mutatjuk be a legismertebb és leginkább elérhető módszereket.

A Rett-szindrómával élőknél a szenzoros idegrendszer (az idegrendszer érzékeléssel foglalkozó része) fejlődési zavarok miatt éretlen lehet, ezért van szükség **szenzomotoros és szenzoros fejlesztésekre**. Az emberi érzékelés alrendszerei: a szomatosenzoros – taktilis (tapintás), a vestibuláris (egyensúly), és a proprioceptív (helyzetérzékelés, izmok és ízületek) –, valamint a vizuális (látás), az auditív (hallás), az olfaktórikus (szaglás) és a gusztatórikus (ízérzékelés). Az első három érzékrendszernek alapvető jelentősége van a szenzomotoros, a kognitív, az érzelmi és a szociális fejlődésben.

A Rett-szindrómával élő lányok testtudata gyakran korlátozott. Nehéz számukra a motoros tervezés (a mozdulatok megtervezése), eltolódott a testközépvonaluk, és taktilisan túlérzékenyek lehetnek (kerülik az érintést) különösen az arc, a száj és a kéz tájékán. A fájdalomérzékelésük is korlátozott lehet, az éberségi szintjük eltérhet a normálistól (túlérzékenyek lehetnek a szenzoros ingerekre), és az alvásrítmusuk is megváltozhat. A Rett-szindrómával élők az ingerek feldolgozása során és érzékelés közben sokszor túl- vagy alulreagálnak egy szenzoros ingert. Az érzékek túlterhelése rendkívül kellemetlen állapotba hozhatja azokat, akik akaratlanul reagálnak rá: előfordulhat sápadtság, hányás, izgatottság és sírás is. Ha a Rett-szindrómával élő személy nehezen nyugszik meg és alszik el esténként, vagy ha időnként nappal is elalszik, az sokszor az ingerek nem megfelelő feldolgozásának tudható be. Érdemes figyelmet fordítani arra, hogy a nap melyik szakaszában milyen ingerek kiküszöbölése vagy éppen pótlása lenne ajánlatos.

Az egyik leggyakrabban alkalmazott szenzoros módszer a **Fröhlich-féle bazális stimuláció**, melynek célja az észlelés-érzékelés aktivizálása, a szenzomotoros funkciók fejlesztése úgy,





hogy az a gyermek saját világából és meglévő képességeiből indul ki. Az anyaméhben szerzett tapasztalatokra épít. A bazális stimuláció az alábbi ingereket használja: szomatikus (közvetlen testi ingerek), vestibuláris (egyensúlyi), vibratorikus (rezgés), akusztikus (hangok, zajok), taktilis-haptikus (tapintás, illetve tárgyak kézzel való felfedezése), vizuális (látás), íz- és illat-tingerek. A fenti területek nehezen választhatók szét, szorosan átszövik egymást. Megfelelő iránymutatás mellett nagyon jól beépíthetők a mindennapi tevékenységekbe. Mivel a módszer alapja a sérült személy és a segítő gyengéd, biztonságérzetet adó testi kapcsolata, a szülők is könnyen részt tudnak venni benne.

Szintén az ingerekre építő másik elterjedt módszer a **szenzoros integrációs terápia** vagy **Ayres-terápia**. Az elnevezés Anna Jean Ayres nevéből származik, aki az 1970-es évektől fejlesztette ki, majd publikálta a módszert. A dinamikus szenzoros integrációs terápia a benne részt vevő gyermekeknek elsősorban izgalmas játéklehetőségeket nyújt, olyanokat, amelyek segítségével éretlen vagy egyes területeken nem kellően differenciált működésű idegrendszerüket saját aktív részvételükkel, önszántukból, egyéni utakon járva fejleszthetik. Eszközei: óriáslabdák, guruló hengerek, kötélletrák, függőhálók, forgó és egyensúlyozó tányérok, deszkák, hinták, valamint rongyok, papírdobozok, kefék és szivacsok, olyan játékszerek, amelyek az egyensúlyi és a tapintásos érzékelés számára nyújtanak ingereket.



Szintén elsősorban a mozgás révén fejti ki hatását a **Delacato-terápia**, melynek kidolgozója Carl Henry Delacato amerikai neurológus volt. Elméleti alapja ennek is az a tény, hogy a mozgásfejlődés szoros kapcsolatban áll az idegrendszer éréseivel, a gyermek mozgásának és észlelésének fejlődése egy-egy életszakaszban a központi idegrendszer egy-egy meghatározott területének irányítása alatt áll. Ha a mozgásfejlődés valamelyik szakasza kimarad (gurulás, kúszás, mászás), vagy nem gyakorlódik be eléggé, a kapcsolódó érzékelő és irányító központok nem fejlődnek, differenciálódnak megfelelően. Az agyi területek elégtelen, vagy nem jó működése tanulási nehézséghez, viselkedési problémához, magatartászavarhoz vezethet, mert a mozgás segítségével járódnak be az idegpályák, fejlődnek az agyi rendszerek. A módszert magyar gyógypedagógusok fejlesztették tovább.

A korai életszakaszban eredményes lehet a HRG-módszer (**Hidroterápiás Rehabilitációs Gimnasztika**), mely Lakatos Katalin által kidolgozott, 1994 óta levédett magyar rehabilitációs eljárás. A langyos vízben alkalmazható, 370 mozgásfeladatból álló rendszer rendszeres és kellően intenzív alkalmazása az idegrendszer kéreg alatti szabályozásának normalizálására van pozitív hatással. A HRG továbbfejlesztett változata a TSMT (**Tervezett Szenzomotoros Tréning**), mely otthoni és tornatermi körülmények között végezhető, így elérhető azoknak a gyermekeknek is, akik nem végezhetik vízben a foglalkozásokat. Mindkét módszer regressziós szemléletű, neuro- és szenzomotoros vizsgálatokat figyelembe vevő, igen sok fejlesztőfeladattal rendelkező, eszközigényes mozgásfejlesztési lehetőség. Elméleti alapjuk



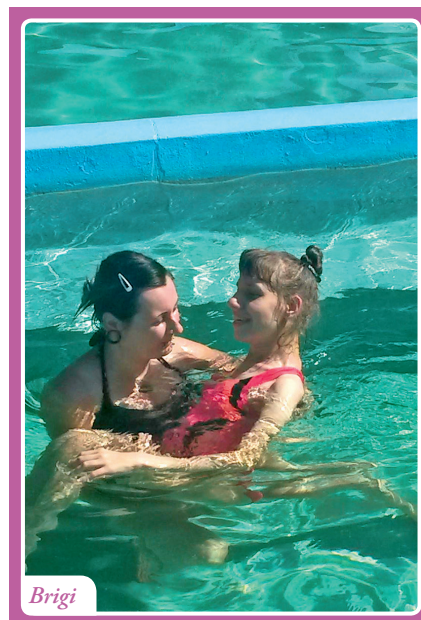
azonos a szenzoros integrációs (SI-) terápiákéval (például az Ayres-terápia), de hatásmechanizmusuk alaposabban kidolgozott, mivel az edzéselmélet alapszabályainak alkalmazása épült be mindkét magyar módszerbe.

Szintén magyar szakember, Dévény Anna gyógytornász nevéhez fűződik a DSGM, a mozgásrehabilitáció eddigiektől eltérő, gyökeresen új megközelítése. A **Dévény Speciális manuális technika-Gimnasztika Módszer** két fő területet ölel fel: speciális manuális technika (SMT) és a speciális testképző gimnasztika (STG). A sérült gyermekek kezelése az SMT-vel történik. Az egyéni kezelés során mechanikai (kontraktúra oldás és izomhelyzet normalizálás) és az idegrendszert közvetlenül ingerlő hatások érvényesülnek. A gyógyítóeljárás során a fő célkitűzés először a páciens valamilyen mozgásra való képessé tétele, a működés beindítása, majd annak fejlesztése, további finomítása.

Nem a mozgáson keresztül, de szintén az ingerek érzékelésére épít az úgynevezett **Snoezelen-terápia** (Multi-Sensory Environment, multiszenzoros környezet), melyet először az 1970-es években, Hollandiában alkalmaztak. Az eljárás elsődleges célja a pszichés alapfunkciók (figyelem, érzékelés, észlelés) fejlesztése, aktivizálása. Relaxációs hatását is az érzékeken keresztül éri el. Az elsötétített terápiás helyiségben kapnak helyet a vizuális érzékelést serkentő fényingerek (lámpák, fényvisszaverők, világítóeszközök), különböző mobilok úszó vagy lebegő formában, nagy méretben kivetített képek. A hallást kellemes zene, a tapintást a legkülönbözőbb anyagokból összeállított berendezés vagy tapintófal ingerli, a limbikus rendszer vízággal, a szaglás különböző aromaterápiás eszközökkel stimulálható.

Eszközigénye miatt otthoni környezetben nehezen valósítható meg.

Az ingereken és mozgáson keresztül az idegrendszert stimuláló komplex fejlesztések mellett a Rett-szindrómával élőknek az egyes tünetek okozta zavarok, nehézségek, eltérések fejlesztése is fontos cél. Ezek közül kiemelkednek a táplálkozással kapcsolatos problémákra adott megoldások, melyeket **evésterápia** megnevezés alatt tárgyalunk.



Brigi



Snoezelen-terápia

A Rett-szindrómával élők gyakran nem tudják megfelelően irányítani száj- és garatizmaikat, és ez egyeseknél többek között nyelési zavarokhoz vezethet. Az arc-, száj- és garatfunkciók elégtelensége megnehezíti és időigényesebbé teszi az evést. Ez bizonyos esetekben olyan mértékben akadályozza a szükséges táplálék- és



folyadékbevitelt, hogy fennáll az alultápláltság és a kiszáradás kockázata. A száji motoros funkciót fejletlen rágási minta is jellemezheti. Az izomtónus zavarai, az esetleg szabálytalan fogállás vagy a rendellenes harapás hiányos vagy nem kielégítő ajakzárást jelenthet. Ezért a Rett-szindrómával élő személyeknél sokszor tapasztalható nyitott szájállás. Ha szabálytalan a lélegzés, nem működik az utónyelés, vagy félrenyel az egyén, fennáll a veszélye, hogy az étel/ital a nyelőcső helyett a légcsőbe/tüdőbe kerül, és ott tüdőgyulladást okozhat. Ezért étkezés közben fontos odafigyelni a köhögésre vagy a köhögés kezdeti jeleire, illetve olyan akaratlan reakciókra, mit például a könnyezés. Tehát az első és legfontosabb feladat annak megállapítása, hogy a személy biztonságosan etethető-e, illetve képes-e biztonságosan enni. Ennek megítélése a szakorvosok (gasztroenterológus, pulmonológus) kompetenciája. A vizsgálatok kiderítik az okokat, és megfelelő kezelést (például szenzoros terápia, mozgásfejlesztés), alternatív táplálást (például PEG-szonda) javasolnak.

Amennyiben képes biztonságosan enni, és etethető a Rett-szindrómás személy, de különböző evési nehézségekkel, étkezési zavarokkal küzd, további terápiás lehetőségeket érdemes számba venni a szakemberekkel. Bármilyen probléma, elakadás lép fel a táplálás során, mindenképpen keressünk fel erre szakosodott szakembereket: evésterápiában jártas gyógypedagógust, gasztroenterológust. Az evés gyakorlása időbe telik, legyünk türelmesek!

Amire mindenképpen figyelniük kell az etetés során:

- A lányok ülő helyzete az étkezés alatt döntő fontosságú a biztonságos evés-iváshoz nélkülözhetetlen mozdulatok kivitelezése miatt, ezért étkezés előtt ellenőrizni és a személy szükségleteinek megfelelően korrigálni kell az ülő helyzetet.
- Az étel és a folyadék állaga feleljen meg a Rett-szindrómával élő személy szájtéren belüli és kívüli motoros képességeinek.
- Az étkezés ritmusa, az étel/ital kínálásának sebessége alkalmazkodjon az egyénhez, semmiképpen ne sietessük az étkezést, mert az rágási, nyelési és pszichés zavarokat okozhat.
- Az étkezés legyen kellemes élmény, teremtsünk nyugodt környezetet, hogy az evéshez pozitív élmények társuljanak.

Mivel a szájmotorika változhat az életkorral, rendszeresen újra kell értékelni, hogy evéskor meglegyenek a legoptimálisabb feltételek. A Rett-szindrómával élőknek szükségük lehet a száj környéki izmok tornáztatására is. A szájtornánál különböző megközelítések, eszközök és fogások alkalmazhatók. Koncentrálnunk például a nyelés étkezés előtti begyakorlására, vagy általában a nyál lenyelésére, ami a nyáladzást is csökkenti. Fejleszthetjük vagy szinten tarthatjuk a rágást, illetve a nyelv használatát és tudatos irányítását is.

A Rett-szindrómával élő lányok sokféleképpen tudnak enni. Van, aki teljesen önállóan eszik evőeszközzel vagy anélkül, ha az ételt felszolgálják neki. Másokat etetni kell, vagy szondán keresztül táplálni. E két véglet között található azok, akik aktívan esznek asszisztáltan. Az asszisztált aktív evés azt jelenti, hogy a személy az étkezés folyamatában aktívan részt vesz, habár a sikeres evéshez/iváshoz segítségre van szüksége. Hagyjuk őt a lehető legaktívabban részt venni a mozdulatokban, mivel minél nagyobb a saját részvétel, annál kisebb a félrenyelés esélye.

Az evésterápiát összeköthetjük az AAK-ban megszerzett képességekkel. Sok Rett-szindrómás lány kifejezetten szeret enni, motivált az ételek kiválasztásában, az evés örömmel, megnyugvással tölti el. Az étkezések alatt biztosítsuk neki a választás/döntés lehetőségét a korábban elsajátított kommunikációs módszerek segítségével: kártyával, boardmakerrel, tárgyakkal



vagy akár szemmel választhasson az ételek (ha nem is a főételek, de a desszert, uzsonna, gyümölcsök, rágsálnivalók) közül, jelezze, mikor jöjjön a következő falat, mikor szeretne inni étkezés közben, mikor nem kér több ételt.



Asszisztált aktív evés

Javasolt az asszisztált aktív evés evőeszközzel vagy anélkül. A kezek célirányos használata elősegítheti a sztereotip kézmozgások csökkentését. A segítséggel vagy önállóan végzett evés fejlesztése egy újabb terápiás területet érint, az úgynevezett **ergoterápia** területét. Bár a Rett-szindrómával élők önellátási képességei tüneteik miatt igen korlátozottak, a tanulás lehetőségét ezen a területen is biztosítanunk kell számukra. Az ergoterápia (az angolszász szakirodalomban *occupational therapy*, azaz 'foglalkoztató terápia')

célja, hogy a specifikusan kiválasztott tevékenységeken keresztül segítsen a funkciózavarokkal, károsodásokkal élő személyeknek elérni a legnagyobb fokú önállóságot és függetlenséget a hétköznapi életben.

Az önellátás fejlesztése során korrigáló-, fejlesztő-, kompenzálófoglalkozások keretében a sérült funkciók javítása, a fejletlen vagy gyenge képességek fejlesztése, a kiesett funkciók helyettesítésének tanítása történik mozdulatok betanításával, gyakoroltatásával, automatizálásával vagy segédeszközök használatával. A szakember lehet külön ezzel a területtel foglalkozó ergoterapeuta, a leggyakrabban azonban a gyógypedagógus építi be ezeket a tevékenységeket, gyakorlatokat a mindennapokba, ideális esetben a szülőkkel egyeztetve, kooperálva.

A Rett-szindrómával élő személy esetén érdemes először felmérni, hogy mely tevékenységek azok, ahol erős a motiváció (például evés), mik a már meglévő képességek, melyeket érdemes tovább gyakorolni, milyen új mozgásformákat érdemes kipróbálni. A Rett-szindrómás lányok esetén az önellátás területén csak kis előrelépésekben, sikerekben lehet gondolkodni. Mégis érdemes a mozgás, a játék, az étkezés funkcionális szintjeit fejleszteni, mert egyrészt már egy-két mozdulatsor, önállóan elvégzett tevékenység is megkönnyíti a szülők és az ápolók dolgát, másrészt örömmel tölti el az érintett személyt. Sokkal könnyebb lehet bizonyos ápolási feladatok – például öltöztetés, mozgatás, fürdetés – elvégzése, ha aktívan részt vesznek benne a lányok.

Az ergoterápia fókuszálhat a kézügyességet igénylő mindennapi tevékenységekre. A Rett-szindróma esetén a kézfunkció akadályozottsága miatt a **kézmotorikai funkció fejlesztése** nagyon fontos. Motiváló helyzete-



Lenci



ken/játékokon keresztül folyamatosan tartjuk szem előtt a különböző kézfunkciók karbantartását. A fejlesztésben célszerű először a legegyszerűbb, tapintáson alapuló (bazális) ingereket használni, majd fokozatosan különböző tárgyakkal, eszközökkel próbálkozni. Nagyon egyéni, hogy melyik lány mely tárgycsoportot részesíti előnyben. Ezek leggyakrabban ételek, játékok, könyvek, textíliák. Olyan anyagokat érdemes választani, amelyek könnyen érzékelhetők, kellemes tapintásúak, könnyen formázhatók.

Ha a személy nehezen tud a fogásba erőt vinni, kipróbálhatjuk a funkciós sánt. A funkciós sánt egy olyan kötés, ami a kézfejet olyan optimális pózban tartja, hogy az erőt tudjon kifejteni. Van, akinél sikerült megtörni a kézsztereotípiákat csuklópihentető sánt használatával, míg másoknál a pihentetősínekkel az ízületeket védik. Azoknál, akik a kezüket a szájukhoz emelik ismételve, mint egy kézsztereotípiát, sokat segíthet egy kisebb szilikonsánt a csukló és a kézfej körül az ujjak tövéig, hogy a bőrt megvédjük. A kézsztereotípiák megtöréséhez szükség van karmerevítőre vagy könyökpólyára. A karmerevítő nem engedi a könyökízületet mozogni, ez nyugalommal tölti el a kart.

A mozgáson alapuló, hiányzó vagy eltűnt funkciókat tanító, fejlesztőterápiák mellett a Rett-szindrómás emberek ellátásának fontos területe a **fizioterápia**, amelynek céljai a megelőzés, a funkcionális képességek szinten tartása és a rehabilitáció. A fizioterápia egy tág fogalomkör, amely a természetes energiákra épülő kezeléseket foglalja magában. Ide sorolunk minden olyan módszert, amely a nap, a víz, a levegő, a klíma erejét és a mozgás hatásmechanizmusát használja fel: gyógytorna, gyögmasszázs, hidroterápia, balneoterápia. (A fizioterápia mesterségesen előállított energiát használ fel, például ultrahangot, elektromos áramot.) A Rett-szindrómával élő személyeknek egész életük során szükségük van fizioterápiára.



A szakember (gyógytornász vagy mozgásterapeuta) egyik legfontosabb feladata, hogy javaslatot tegyen arra, hogy miként biztosítható a lehető legnagyobb fizikai aktivitás a mindennapokban, illetve speciális kezelésekre hívja fel a szülők figyelmét. A Rett-szindrómás lányoknál a fizioterápiás célok az alábbiak lehetnek:

- az önállóság növelése;
- a járó-, álló- és az ülőképesség, valamint az egyensúly fejlesztése, megtartása;
- aktív, önálló helyzetváltoztatások (például hátról hasra fordulás, fekvésből felülés, fekvésből felállás) fejlesztése, megtartása;
- a lányok testképének, testtudatának fejlesztése;
- a segítségnyújtás módjának megtanítása a szülőknek és a segítőknek a helyzet- és helyváltoztatások során oly módon, hogy a lány minél aktívabban részt tudjon venni azokban;
- tartáshibák megelőzése, javítása, ezen belül is kiemelt figyelem fordítása a szkoliózis megelőzésére vagy a már kialakult szkoliózis romlásának megfékezésére;
- fájdalom és rossz közérzet csökkentése, erre megfelelő lehet a gyögmasszázs;
- az érzékszervek változatos stimulálása.



Fontos, hogy a Rett-szindrómával élő személy naponta többször felálljon és mozogjon. Ha erre önállóan nem képes, állítva, mozgatva legyen. Minden funkció rendszeres használata lehetőleg legyen a napi rutin része. Aktív helyzetváltoztatás a járáson kívül lehet például a székről, WC-ről, ágyról való felállás, leülés, fekvésből felülés.

Segítséget lehetőleg csak irányítás formájában adjunk. Az izomaktiválás-mechanizmus zavarára miatt jellemző a Rett-szindrómában, hogy minél több támogatást érez a személy, annál inkább hajlamos azt kihasználni, rátámaszkodni a segítőjére. Ezért ajánlott arra figyelni, hogy csak annyi segítséget nyújtsunk, amennyire feltétlenül szükség van.

A rendszeres testmozgás azért is fontos a Rett-szindrómával élő ember számára, mert az más problémára is hatással van, így a keringésre, a bélfunkciókra, az alvásra, a hőszabályozásra, a növekedésre, a csontfejlődésre, az izomerőre, a légzésre és az általános közérzetre, valamint befolyásolhatja az izomtónust. Ebben kiemelten fontos a járóképes lányoknál a sok járás, nem járóképes lányoknál pedig az állítóprogram, mivel a fenti problémák mindegyikére jó hatással vannak.

Rett-szindrómával élő személyek járásfejlesztése során nagy sikereket érhetünk el a futópad rendszeres használatával, ami a járás minőségének javításában, a megtett távolság emelésében és a kitartás fejlesztésében is segít. A meleg vizes medencében végzett gyakorlatokkal csökkenteni lehet az izomfeszességet.



A rendszeresen végzett terápiák, fejlesztések ellenére egész életen át kockázatot jelent, hogy a funkciók szintjében hirtelen változás áll be. Ez megtörténhet kórházi tartózkodás alatt, betegségek után vagy egy mindennapokat érintő változás, például intézményváltás, költözés vagy új gondviselő esetén. Ilyen élethelyzetben nagy a kockázata a szerzett képességek elvesztésének, amennyiben a Rett-szindrómás személy meglévő kompetenciáival, szokásaival, preferenciáival

kapcsolatos információk átadása nem vagy hiányosan történik meg. Függetlenül attól, hogy mi okozza a funkcióváltozást, a szakemberek feladata annak elősegítése, hogy a korábbi funkciókat újra képes legyen használni.

Az eddig említett szenzoros és mozgásterápiák mellett a Rett-szindrómás lányok számára is elérhetők és fontosak az **élmény- és művészetterápiák**, melyek az eddig leírt terápiák hatékonyságát fokozzák. Ezek közül most azokat említjük meg, amelyeket a leggyakrabban alkalmaznak. A halmozottan sérült gyermekek többségénél, így a Rett-szindrómás lányoknál is kiemelt szerepet kapnak az **állatasszisztált terápiák**. Az állatok közelsége, tapintása, mozgása, kommunikációja nagy érdeklődéssel és örömmel tölti el a lányokat. Magyarországon elsősorban a lóval és kutyával végzett terápiák terjedtek el.

Az átfogó **lovas terápia** elnevezés négy fő területet foglal magában: a hippoterápiát (lovas gyógytorna), a gyógypedagógiai lovaglást és a **lóasszisztált** pszichoterápiát (lovas pszichoterápia), valamint a parasportot.



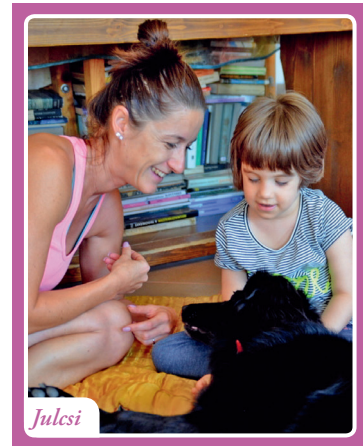
A Rett-szindrómás lányok fejlesztése esetén a **hippoterápia** jön szóba, mely egy orvosi indikáció alapján történő, neurofiziológiai alapokon nyugvó gyógyászati eljárás, gyógytornakezelés, amely a ló és az ember hasonló mozgásképletét használja ki. A ló hátán passzívan és/vagy aktívan ülő ember testére közvetlenül átvitt, háromdimenziós mozgásimpulzusok által kiváltott aktív mozgásválaszokkal, tartási és egyensúly-reakciókkal a járásnak megfelelő törzstréninget végezhe-

tünk. A lovaság stimulálja az egyensúlyérzetet, erősíti a hátat, és kompenzál, különösen az erőteljes mozdulatmegkezdési zavarban.

A lovas terápiához hasonlóan a **kutyás terápia** kifejezés is többféle tevékenységet jelölhet: az állatasszisztált aktivitást (nincs fejlesztés, a kutya jelenléte a fontos), az állatasszisztált terápiát és az állatasszisztált pedagógiát (a kutya elsősorban motivációs társ).

A halmozottan sérült személyekkel végzett, kutyával asszisztált terápiák alkalmával a kutyákkal való találkozás önmagában többféle ingert jelent: látás, hallás, szaglás, tapintás, testbeszéd. A kutyával való játék olyan feladatok elvégzésére is ösztönzi a sérült személyeket, amelyeket egyébként nem csinálnak meg. A terápiában részt vevők úgy dolgoznak, hogy nem érzik feladathelyzetben magukat, több a sikerélményük, nem szorongnak. A terápia folyamán sokkal magasabb a motivációs szintjük a kutya jelenlétében, így kedvvel, örömmel vesznek részt a foglalkozásokon, szívesebben végeznek feladatokat.

A Rett-szindrómával élő emberek többsége rajong a zenéért. Érdeklődésük felkeltése, figyelmük fenntartása sok esetben a zenével érhető csak el. Nagyon motiváló hatású lehet a pedagógiai munkában, ezért a **zeneterápia** és a manapság egyre népszerűbb és ismertebbé vált hangtálterápia fejlesztésük fontos része. A gyógypedagógiai zeneterápia célja igen sokrétű, a legfontosabb, hogy saját testükkel megbarátkozzanak, a testre ható ingereket feldolgozzák, így testtudatuk fejlődjön. További célok: az érzelmi feszültségek szabályozása, az agresszív és autoagresszív hajlamok csökkentése, a relaxációra való képesség, a szociális, kommunikációs képességek, a kifejezés, önkifejezés, a vizuális és akusztikus koncentráció, a finommotorika fejlesztése, az elszigetelődés csökkentése és a rugalmasabb problémamegoldás elősegítése.



Aktív zeneterápia közben leggyakrabban sa-



ját testhanggal, Orff-hangszerekkel (dobok, tamtamok, kongák, fadobok, csörgőkarika, csengős pálca, recés fa, kasztanyetta, résdobok, xilofonok, metallofonok, triangulumok, különböző hangú cintányérok, gongok), mély rezgésű dobokkal, rezgőlappal dolgozik a zeneterapeuta. Mély rezgésű hangszerekkel, rezgőlappal hatni lehet a vegetatív működésre, a légzésre, a szív- és vérnyomás szabályozására, és előidézhetünk egy általános relaxált állapotot. Az Orff-hangszercsalád darabjai alkalmasak arra, hogy a lányok segítségével meg tudják őket szólaltatni, ami fejleszti a kézfunkciót, nem mellékesen pedig nagy örömet jelent számukra. A legegyszerűbb hangszerek mellett az alternatív kommunikációs eszközökhöz hasonlóan, a zeneterápiában is megjelentek a high tech eszközök, melyek számítógéppel összekötve működnek, például a Skoog vagy a Beamz, amelyeket sérültek is könnyen meg tudnak szólaltatni.

A tudatosan felépített zeneterápiás foglalkozások mellett a nem strukturált formában előadott hang, zene, dal, mondóka kiemelt szerepet tölt be a lányok életében, ilyenkor elsősorban

a zene élményszerűsége kerül előtérbe. Mindenféle situációban kedvelik az éneklést és a zenehallgatást, egyszerre örömteli és megnyugtató hatással van rájuk. A dalok beépíthetők más fejlesztésekbe is, például az AAK-ban kérhetővé, választhatóvá teszünk dalokat, cédéket, vagy bizonyos mozgássorokhoz, tevékenységekhez rendelhetünk egy-egy dalt, ami motiválja őket azok elvégzésére.



Orsi



Vanda és Adri



XIX. SZABADIDŐ

A Rett-szindrómával élők nagyon szeretnek szabadidős tevékenységekben részt venni, de nehezen férnek hozzá a lehetőségekhez. Ebben segítségre és támogatásra van szükségük. Érdemes ingergazdag, fejlesztő fizikai tevékenységekben gondolkodni. A különböző szabadidős tevékenységek iránti érdeklődés igen eltérő lehet a lányok között, hiszen mindegyikük önálló személyiség a maga kedvenc időtöltésével, játékaival. Az alábbi lista ötleteket tartalmaz, hogy milyen tevékenységekkel próbálkozzunk, hogy lekössük a figyelmüket, és élményekhez, örömhöz juttassuk őket. Az egyes tevékenységek időtartama is nagyon változó, vannak lányok, akik hosszan tarthatók egy-egy szituációban, vannak, akik gyorsan megunták. Ezt, valamint az egyéni terhelhetőséget is vegyük figyelembe, amikor közös programot szervezünk. Ha van olyan szabadidős program, amelyben a család szeretne részt venni, de a kislánynak inkább fárasztó, neki próbáljunk más programot szervezni, ne legyen állandó kényszer, hogy minden alkalommal erőltessük a részvételét. Így a családtagok is ki tudnak kapcsolódni.



Néhány példa a játékos és/vagy terápiás tevékenységekre:

- úszás, hidroterápia (lehetőleg meleg vizes medencében);
- lovaglás (esetleg lovas terápia, akár a terapeutával együtt ülve a lóháton);
- séta, levegőzés a természetben vagy a környéken;
- mozgás: tánc, biciklizés tandemben vagy speciális biciklin, ugrálás trambulínon;
- csónakázás, cirkusz, vidámpark, állatkert, bábszínház;
- zenehallgatás, zenélés hangszerekkel, éneklős játékok, zeneterápia;
- számítógép/tablet: számítógépes játékok, képnézegetés, játék szemvezérelt eszközzel;
- filmnézés, tévzés, hangoskönyv hallgatása;
- játszótéren libikókázás, hintázás, csúzdázás;
- érzékszerveket fejlesztő játékok (tapintás, ízlelés, hallás, látás, szaglás), különböző állagú dolgok tapintgatása, multiszenzoros szobában tartózkodás (esetleg Snoezelen-terápia), játék puha tárgyakkal, vízzel, homokkal, liszttel, tésztával stb.;





- játékszerekkel való játszás, speciális világító, hangot adó játékok;
- festés, gyurmázás, játék papírral vagy más kreatív tevékenység;
- beöltözés (farsang);
- lábfürdő, masszírozás (egész test, láb, kéz, arc, fej);
- játék kisállatokkal;
- kertben ültetés, szüretelés, együtt főzés;
- utazás: nyáron napozás, fürdőzés, télen szánkózás;
- koncertre, fesztiválra, táborba menni;
- fényképezégetés együtt, élettörténet összeállítása;
- együttlét, együtt játszás, viccelődés, bolondozás, vendégség, zsúr.



Zsófi



Eszti



XX. TÁMOGATÁS A CSALÁDNAK

Az első panaszok megmutatkozásától (a gyermek öt-tizenhét hónapos kora körül) egészen a végső diagnózis felállításáig (általában két-három éves kora körül) a család egy erős frusztrációval teli, bizonytalan időszakon megy keresztül, hiszen egészséges gyermekük született, és nem értik, az idő haladtával miért lassul, majd áll le a baba fejlődése. A ritka betegségek esetén külön probléma, hogy az alacsony esetszám miatt a diagnózis felállítása lassú folyamat. Mint láttuk, a Rett-szindrómánál a tünetek alapján másfél-két év alatt áll össze a kép, de korábban, tíz-húsz évvel ezelőtt ennél is hosszabb idő volt.

A családtagok legtöbbször sokként élik meg a diagnózist, sokan tehetetlennek érzik magukat, és össze vannak zavarodva. A szülőknek ilyenkor nagy szükségük van minél több információra: milyen további tünetekkel jár a betegség, milyen további vizsgálatokat célszerű elvégeztetni, melyek azok a terápiák, amelyeket minél hamarabb érdemes elkezdeni, milyen támogatási, tanácsadási és tájékoztatói lehetőségek vannak. Sokat segíthet a hasonló helyzetben lévő családokkal való kapcsolatfelvétel.

Ha a család egyik tagja Rett-szindrómával él, az a család minden tagjára kihat. Természetesen a leginkább érintettek a szülők, akiknek egyszerre kell elfogadni a diagnózist, közben ellátni a gyermeket, testvéreket, és végezni a munkájukat egy olyan szituációban, amelyre nem készültek, és amely – bármennyire is rugalmasak – alapjaiban változtatja meg az életüket. Egy halmozottan sérült gyermek nevelése sokkal több alkalmazkodást kíván meg a család minden tagjától. Bár minden szülőpár története és helyzete más, figyelembe kell venni, hogy a férfiak és a nők általában másképp reagálnak, és a problémafeldolgozás náluk különféleképpen zajlik. Nagyon fontos, hogy a szülőknek minden időszakban legyen egymásra idejük, ápolják a párcapcsolatot a nagyon terhelt mindennapokban is. Sokat segíthet, ha – párban vagy egyénileg – pszichológushoz vagy más segítőhöz, esetleg valamilyen támogató csoporthoz fordulnak. Sajnos ez a gyakorlat Magyarországon még nem terjedt el széles körben. A statisztikák szerint a halmozottan sérült gyermeket nevelő párok házassága nagy számban válással végződik.

A család széthullásának hátterében számos ok szerepelhet: a fizikai és lelki túlterheltség, a pihenés, rekreáció hiánya, a szorongás a jövőt illetően, az anyagi nehézségek. Valószínűleg szükség lesz arra, hogy az egyik szülő (általában az anya) csökkentett munkaidőben dolgozzon, vagy akár teljesen abbahagyja a munkát hosszabb-rövidebb időre. A legtöbb családtagnak szüksége van a tehermentesítésre az otthonában és az otthonán kívül is, ezek megszervezése azonban sokszor nagyon nehéz. Mindazonáltal bármikor előfordulhat, hogy a szülők rákényszerülnek, hogy más lakóhelyet keressenek gyermekük számára. Ez legtöbbször egy nagyon komoly és nehéz döntés, nagy segítséget jelenthet más, hasonló helyzetben lévő szülőkkel való beszélgetés.

A jól működő család érdekében fontos a testvérek szükségleteinek figyelembevétele és kielégítése is. Fontos, hogy a testvérek választ kapjanak a kérdéseikre a fogyatékkal élő test-





vérükről, megismerjenek más, hasonló helyzetben élő gyerekeket. Próbáljunk meg a lehető legegyszerűbben fogalmazni, úgy beszéljünk a Rett-szindrómáról, hogy ők is megértsék, és válaszolni tudjanak, ha társaik a fogyatékkal élő testvérükről kérdezik őket. A szűkebb családon kívül a nagyszülők is nehezen élik meg ezt a helyzetet, hiszen nekik a saját lányuk/fiuk és az unokájuk is érintett.

A lelki/pszichés támogatáson túl nagy szükség van a családok anyagi támogatására is, hiszen a legtöbb, halmozottan sérült gyermeket nevelő családban egy kereső van. Emellett számos olyan kiadás jelentkezik, amelyek a tünetek enyhítése céljából vagy a fejlesztések stb. miatt merülnek fel. A családnak a sérült vagy tartósan beteg gyermek után járó juttatásokról (például emelt családi pótlék, ápolási díj, parkolási engedély, közgyógyellátás) tájékozódhatunk lakóhelyünk hivatalaiban, a különböző állami vagy civil szervezetek honlapjain vagy más érintett szülőktől.

A Magyar Rett Szindróma Alapítvány 1995 óta segíti az érintett családokat ezekben a kérdésekben. Több mint húsz éve szervez szülőtalálkozókat, nyári táborokat. Az elmúlt években a különböző online felületeken (e-mail, Facebook) a szülők közvetlen, akár napi kapcsolatot is könnyen fenn tudnak tartani egymással. 2014-től képzett mentorszülők is segítik a hozzájuk forduló szülőket. A legtöbb család sokat köszönhet a többi családdal való találkozásnak, akikkel tapasztalatot cserélhetnek, közösséget alkothatnak.

Az alapítvány működését és szakmai programjainak megvalósítását pályázatok, adományok és egyéb felajánlások (szja 1 százalék, tárgyi adományok, önkéntes munka) teszik lehetővé. Az alapítvány honlapján (www.rettszindroma.hu) további információk, valamint fotódokumentáció és kisfilmek állnak az érdeklődők rendelkezésére. Itt olvashatnak az alapítvány aktuális kampányairól, valamint a támogatási lehetőségekről.





SZÓSZEDET

Absence: rövid, távoli tudatállapot, eszméletvesztés.

Agitáció: izgatott, nyugtalan viselkedés.

Apnoe: hosszú légzési szünet.

Apraxia: céltudatos cselekvések elvégzésének hiánya.

Aspirációs pneumónia: belégzéssel (aspiráció útján) a tüdőbe került folyadék vagy szilárd anyag által okozott tüdőgyulladás.

Ataxia: mozgáskoordináció hiánya, ami darabos mozdulatokban mutatkozik meg.

Autonóm idegrendszer: a vegetatív idegrendszer, ami az alapvető testi funkciókat szabályozza; a szimpatikus és a paraszimpatikus idegrendszerből áll.

Bruxizmus: fogcsikorgatás.

Cianózis: a bőr elékülése oxigénhiányos állapot miatt.

Diszpraxia: célirányos mozdulatok elvégzésének zavara.

Disztónia: kóros izommerevség állapota, amikor ellentétes irányú izomcsoportok egyszerre dolgoznak. Ez az állapot az ízületek abnormális tartásához/pozíciójához vezet, és a mozdulat gátolt.

EEG (elektroencefalográfia): az agy elektromos aktivitásának vizsgálatára szolgáló diagnosztikai eljárás.

EKG (elektrokardiográfia): a szív elektromos aktivitásának vizsgálatára szolgáló diagnosztikai eljárás.



Fokális disztónia: csak egy testrészt érint a kóros izomfeszesség, például a nyakat.

Hiperszenzitivitás: túlérzékenység.

Hipotalamusz: az agy közepén fekvő mirigy, amely többek között az autonóm idegrendszert is szabályozza.

Hypotonia: az izmok túlzott lazasága.

Hypoxia: oxigénhiányos állapot, a szervezet kóros állapota, amikor a test (általános hypoxia) vagy annak egy része (szöveti hypoxia) meg van fosztva a megfelelő oxigénellátástól.

Hosszú QT-intervallum: a QT szakasz a szívkamrák kiürülésének és újratöltődésének időintervallumát mutatja, ezután kezdődhet az újabb összehúzóási ciklus. A megnyúlt QT-intervallum esetén megnövekszik a szabálytalan szívritmus és néhány esetben a hirtelen szívhalál kialakulásának valószínűsége.

Jobbra konvex: jobbra hajló (a szkoliózisnál használjuk, ahol a hajlott oldal a hosszú oldal).

Ketogén diéta: szigorú, magas zsír- és alacsony szénhidrát tartalmú diéta.

Kifózis: előrehajló hátferdeség.

Klinikai/diagnosztikai kritériumok: tünetek összessége, amelyeknek meg kell lenniük ahhoz, hogy egy bizonyos diagnózis, például a Rett-szindróma, felállítható legyen.

Kognitív, kogníció: észlelés, gondolkodás, tudás alkalmazása.

Kontraktúrák: az ízület mozgásának beszűkülése, az ízületi tok zsugorodása vagy a környező inak és izmok rövidülése.



Terápiás tábor, 2016



Limbikus rendszer: jelentőséggel bír például a tanulás, az emlékezés és az érzelmek képességénél.

Miokloniák: az izmok hirtelen rángása, bizonyos típusú epilepsziánál fellépő jelenség.

Neurodegeneratív betegség: az agynak és funkcióinak fokozatos leépülésével járó betegség.

Neuron: idegsejt

Ortéziszek: testre helyezett segédeszközök, támasztó, stabilizáló, igazító céllal, például sínek, csizmák, fűzők.

Oszteoporózis: csonttritkulás, a csont mennyiségének, minőségének és működésének romlása, illetve csökkenése, mely sorozatos csonttöréssel jár.

Paraszimpatikus idegrendszer: a vegetatív idegrendszer „pihenésért felelős” része.

PEG-szonda (percutaneous endoscopic gastronomy): endoszkóp segítségével a hasfalon át a gyomorba beültethető szonda. Az otthoni szondatáplálás biztonságos eszköze.

Posturális kontroll: a test térben való pozicionálásának képessége.

Pszichomotoros fejlődés: mentális és mozgási funkciók fejlődése.

Reflux: a gyomor savas tartalmának visszacsorgása a nyelőcsőbe.

Respirációs alkalózis: a vér megnövekedett savassága alacsony CO_2 tartalom miatt.

Respirációs ritmus: légzésritmus.

Spaszticitás: az izmok túlzott feszessége.

Szenzoros idegrendszer: az idegrendszer azon része, amely az érzékszervekhez kapcsolódik.

Szimpatikus idegrendszer: az aktivizáló idegrendszer, ami harckészültségbe helyez minket, a vegetatív idegrendszer része.

Szinapszis: két idegsejt közti kapcsolat.

Szinkópa: ájulás.

Szkoliózis: oldalirányú gerincferdülés.

Sztereotípiák: ismétlődő, nem akaratlagos, cél nélküli cselekedetek.

Tónus: izomfeszesség.

Vacant spells: hirtelen abbamarad az aktivitás, összezuhanás.

Valsalva-manőver: erőteljes kilégzés, mintha a füldugulást akarnánk megszüntetni.

Vazomotoros zavar: az erek kitágításának és összehúzásának zavara.



Lencsi és Bori



Felhasznált irodalom, hasznos linkek

I. Mi a Rett-szindróma? II. Diagnózis. III. Genetikai háttér. IV. Kutatás

Amir, R. E. – Van den Veyver, I. B. – Wan, M. – Tran, C. Q. – Francke, U. – Zoghbi, H. Y.: *Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2*. Nature Genetics, 23(2):185–188. Internetcím: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10508514> (rezümé) 1999.

Archer, H. L. – Evans, J. – Edwards, S. – Colley, J. – Newbury-Ecob, R. – O’Callaghan, N. – Huyton, M. – O’Regan, M. – Tolmie, J. – Sampson, J. – Clarke, A. – Osborne, J.: *CDKL5 mutations cause infantile spasms, early onset seizures, and severe mental retardation in female patients*. Journal of Medical Genetics, 43(9):729–734. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2564572/> (teljes szöveg) 2006.

Ariani, F. – Hayek, G. – Rondinella, D. et al.: *FOXP1 is responsible for the congenital variant of Rett syndrome*. American Journal of Human Genetics, 83:89–93. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2443837/> (teljes szöveg) 2008.

Bahi-Buisson, N. – Nectoux, J. – Rosas-Vargas, H. et al.: *Key clinical features to identify girls with CDKL5 mutations*. Brain, 131(Pt 10):2647–2661. Internetcím: <http://brain.oxfordjournals.org/content/131/10/2647>. long (teljes szöveg) 2008.

Chapleau, C. A. – Jane Lane, J. – Pozzo-Miller, L. – Percy, A. K.: *Evaluation of Current Pharmacological Treatment Options in the Management of Rett Syndrome: From the Present to Future Therapeutic Alternatives*. Current Clinical Pharmacology, 8(4):358–369. Internetcím: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3789853/> (teljes szöveg) 2013.

The Current State of Rett Research.

Internetcím: <http://reverserett.org/research/>.

Fehr, S. et al.: *The CDKL5 disorder is an independent clinical entity associated with early-onset encephalopathy*. European Journal of Human Genetics, 21(3):266–273. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3573195/> (teljes szöveg) 2013.





Genetics Primer. Internetcím: <http://reverserett.org/about-rett/dive-deeper/>.

Guy, J. – Gan, J. – Selfridge, J. – Cobb, S. – Bird, A.: *Reversal of neurological defects in a mouse model of Rett syndrome*. *Science*, 315(5815):1143–1147. Internetcím: https://www.researchgate.net/publication/6514900_Reversal_of_Neurological_Defects_in_a_Mouse_Model_of_Rett_Syndrome (teljes szöveg) 2007.

Guy, J. – Hendrich, B. – Holmes, M. C. – Bird, A. A.: *A mouse MECP2-null mutation causes neurological symptoms that mimic Rett syndrome*. Internetcím: https://www.researchgate.net/publication/12090316_A_mouse_MECP2-null_mutation_causes_neurological_symptoms_that_mimic_Rett_syndrome (teljes szöveg) 2001.

Hadzsiev, K. – Polgar, N. – Bene, J. – Komlosi, K. – Karteszi, J. – Hollody, K. – Kosztolanyi, Gy. – Renieri, A. – Melegh, B.: *Analysis of Hungarian patients with Rett syndrome phenotype for MECP2, CDKL5 and FOXP1 gene mutations*. *Journal of Human Genetics*, 56:183–187. Internetcím: <http://www.nature.com/jhg/journal/v56/n3/full/jhg2010156a.html> (teljes szöveg) 2011.

Hagberg, B.: *Clinical Manifestations and Stages of Rett Syndrome. Mental Retardation and Developmental Disabilities*. *Research Reviews*, 8:61–65. Internetcím: <http://www.nature.com/search?q=Rett+syndrome> (teljes szöveg) 2002.

Hagberg, B. – Aicardi, J. – Dias, K. – Ramos, O.: *A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases*. *Annals of Neurology*, 14:471–479. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6638958> (rezümé) 1983.

Hagberg, B. – Goutieres, F. – Hanefeld, F. et al.: *Rett syndrome: criteria for inclusion and exclusion*. *Brain and Development*, 7:372–373. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4061772> (rezümé) 1985.

Hagberg, B. – Hanefeld, F. – Percy, A. – Skjeldal, O.: *An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Comments to Rett Syndrome Clinical Criteria Consensus Panel Satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting, Baden Baden, Germany, 11 September 2001*. *European Journal of Paediatric Neurology*, 6:293–297. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12378695> (rezümé) 2002.

Hagberg, B. – Skjeldal, O. H.: *Rett variants: a suggested model for inclusion criteria*. *Pediatric Neurology*, 11:5–11. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7986294> (rezümé) 1994.

Hagberg, B. – Witt Engerström, I.: *Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence*. *American Journal of Medical Genetics. Supplement*, 24:47–59. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3087203> (rezümé) 1986.

Hagberg, B. (ed.): *Rett Syndrome – Clinical & Biological Aspects*. London, Mac Keith Press, 1993. /Clinics in Developmental Medicine, 127./

Hunter, K.: *Handbook of Rett Syndrome*. (2. kiadás.) Clinton, MD, IRSA Publishing. Internetcím: <http://www.rettysyndrome.org/document.doc?id=35> (letölthető, 426 MB) 2007.



- Ishikawa, A. et al.: *A new syndrome (?) of progressive psychomotor deterioration with peculiar stereotyped movement and autistic tendency: a report of three cases*. *Brain and Development*, 3:258. 1978.
- Kártesz, J.: *Fenotípus és genotípus elemzések Rett szindrómában*. PhD-értekezés, Pécsi Tudományegyetem. Internetcím: http://aok.pte.hu/docs/phd/file/dolgozatok/2006/Karteszi_Judit_magyar_tezisfuzet.pdf (teljes szöveg) 2006.
- Lindberg, B.: *Understanding Rett Syndrome: a Practical Guide for Parents, Teachers, and Therapists*. Toronto, Hogrefe & Huber, 1991.
- Mangatt, M. – Wong, K. – Anderson, B. – Epstein, A. – Hodgetts, S. – Leonard, H. – Downs, J.: *Prevalence and onset of comorbidities in the CDKL5 disorder differ from Rett syndrome*. Internetcím: <http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-016-0418-y> (teljes szöveg) 2016.
- Nature.com weboldal: www.nature.com/search?q=Rett+syndrome.
- Neul, J. L. – Kaufmann, W. E. – Glaze, D. G. et al.: *Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature*. *Annals of Neurology*, 68:944–950. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3058521/> (teljes szöveg) 2010.
- Neul, J. L. – Zoghbi, H. Y.: *Rett Syndrome: A Prototypical Neurodevelopmental Disorder*. *Neuroscientist*, 10(2):118–128. Internetcím: <http://www.bio.brandeis.edu/nbio146/readings/NeulZoghbi04.pdf> (teljes szöveg) 2004.
- Percy, A. K.: *The American History of Rett Syndrome*. *Pediatric Neurology*, 50(1). Internetcím: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3874243/> (teljes szöveg) 2014.
- Percy, A. K.: *Progress in Rett Syndrome: from discovery to clinical trials*. *Wiener Medizinische Wochenschrift*, 166(11):325–332. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5005392/> (teljes szöveg) 2016.
- Percy, A. K. et al.: *Rett syndrome diagnostic criteria: Lessons from the Natural History Study*. *Annals of Neurology*, 68(6):951–955. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3021984/> (teljes szöveg) 2010.
- Puskás, É. – Akinsolu, F. T. – Kovács, N. – Varga, O.: *Rett szindróma kutatás trendjei*. Internetcím: <http://www.rettszindróma.hu/documents/static/Rett.kutatas.trendek.pdf> (teljes szöveg) 2014.
- Renieri, A. – Mari, F. – Mencarelli, M. A. et al.: *Diagnostic criteria for the Zapella variant of Rett syndrome (the preserved speech variant)*. *Brain & Development*, 31(3):208–216. Internetcím: https://www.researchgate.net/publication/5292823_Diagnostic_criteria_for_the_Zappella_variant_of_Rett_syndrome_the_preserved_speech_variant (teljes szöveg) 2008.
- Rett, A.: *Über ein eigenartiges hirnatrophisches Syndrom bei Hyperammonämie im Kindesalter*. *Wiener Medizinische Wochenschrift*, 116:723–726. 1966. Angol fordításának internetcíme: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5005408/> (teljes szöveg) 2016.



Rett, A.: *Über ein zerebral-atrophisches Syndrom bei Hyperammonämie*. Vienna, Brüder Hollinek, 1966.

Rett, A.: *Cerebral Atrophy Associated with Hyperammonaemia*. In Vinken, P. J. – Bruyn, G. W. (eds.): *Handbook of Clinical Neurology*. Vol. 29. Amsterdam, North Holland, 305–329., 1977.

Tarquino, D. C.: *Age of diagnosis in Rett syndrome: patterns of recognition among diagnosticians and risk factors for late diagnosis*. *Pediatric Neurology*, 52(6):585–591. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4442062/> (teljes szöveg) 2015.

Trevathan, E. – Moser, H. – Opitz, J. – Percy, A. K. – Naidu, S. – Holm, V.: *Diagnostic criteria for Rett syndrome. The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group*. *Annals of Neurology*, 23(4):425–428. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2454607> (rezümé) 1988.

A US National Library of Medicine (Pubmed) weboldala: www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed.

Witt Engerström, I.: *Rett Syndrome in Sweden. Neurodevelopment – Disability – Pathophysiology*. *Acta Paediatrica Scandinavica*, Suppl. 369. (Disszertáció)

Zapella, M.: *The Rett girls with preserved speech*. *Brain & Development*, 14:98–101. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1621933> (rezümé) 1992.

V. *Mozgászavarok és ortopédiai problémák*

Downs, J. – Bergman, A. et al.: *Guidelines for the clinical management of scoliosis in Rett syndrome*. Internetcím: http://www.aussierett.org.au/media/53069/scoliosis_leafler.pdf (teljes szöveg) 2009.

Downs, J. – Roye, D. P. et al. (on behalf of the Australian Rett Syndrome Study): *Scoliosis in Rett Syndrome. A collaboration between parents, clinicians and researchers*. Perth, Telethon Institute for Child Health Research. Internetcím: http://www.aussierett.org.au/media/53031/scoliosis_booklet.pdf. Magyar fordításban: <http://www.rettszindróma.hu/documents/static/rett-booklet-hungarian-final.pdf> 2009.

Jefferson, A. et al.: *Bone mineral content and density in Rett syndrome and their contributing factors*. *Pediatric Research*, 69(4):293–298. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3906210/> (teljes szöveg) 2011.

Jefferson, A. et al.: *Clinical Guidelines for Management of Bone Health in Rett Syndrome Based on Expert Consensus and Available Evidence*. *PLoS One*, 11(2). Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4743907/> (teljes szöveg) 2016.

Lotan, M. – Hanks, S.: *Physical Therapy Intervention for Individuals with Rett Syndrome*. *The Scientific World Journal*, 6:1314–1338. Internetcím: <https://www.hindawi.com/journals/tswj/2006/763485/abs/> (letölthető pdf) 2006.



Lotan, M. – Shavit, E. – Merrick, J.: *Enhancing Walking Ability in Individuals with Rett Syndrome Through the Use of Applied Behavioral Analysis (ABA)*. Review and a Case Study. *The Open Rehabilitation Journal*, 8:1–8. Internetcím: <http://benthamopen.com/contents/pdf/TOREHJ/TOREHJ-8-1.pdf> (teljes szöveg) 2015.

Percy, A. K. et al.: *Profiling Scoliosis in Rett Syndrome*. *Pediatric Research*, 67(4):435–439. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2852102/> (teljes szöveg) 2010.

Physiotherapy and other motor intervention in Rett syndrome. Internetcím: <http://rettcen.se/en/rettsyndrome/treatment/physiotherapy.htm> é. n.

VI. Sztereotípiák

Berryman, D. – Barrett, L.: *Hand management in Rett Syndrome*. *Rett Syndrome Association of Australia (RSAA) Newsletter*, July. Internetcím: <http://www.rettaustralia.com/wp-content/uploads/2014/11/Hand-management-in-Rett-syndrome.pdf> (teljes szöveg) 2002.

VII. Autonóm diszfunkciók

Combined list of drugs that prolong QT and/or cause torsades de pointes (TDP). Internetcím: <http://www.rettsyndrome.eu/drugs-that-prolong-qt/> 2015.

Julu, P. O. – Kerr, A. M. – Apartopoulos, F. et al.: *Characterisation of breathing and associated autonomic dysfunction in the Rett Disorder*. *Archives of Disease in Childhood*, 85(1):29–37. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1718860/> (teljes szöveg) 2001.

Ramirez, J-M. et al.: *Breathing challenges in Rett Syndrome: Lessons learned from humans and animal models*. *Respiratory Physiology & Neurobiology*, 189(2):10. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3812329/> (teljes szöveg) 2013.

VIII. Epilepsziás és nem epilepsziás rohamjelenségek

Glaze, D. G. – Percy, A. K. – Skinner, S. et al.: *Epilepsy and the natural history of Rett syndrome*. *Neurology*, 74(11):909–912. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2836870/> (teljes szöveg) 2010.

Krajnc, N.: *Management of epilepsy in patients with Rett syndrome: perspectives and considerations*. *Therapeutics and Clinical Risk Management*, 11:925–932. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4468994/> (teljes szöveg) 2015.

Nissenkorn, A. et al.: *Epilepsy in Rett syndrome – Lessons from the Rett networked database*. *Epilepsia*, 19 March. Internetcím: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/epi.12941/full> (teljes szöveg) 2015.



IX. Alvás

Wong, K. – Leonard, H. – Jacoby, C. – Ellaway, C. – Downs, J.: *The trajectories of sleep disturbances in Rett syndrome*. J Sleep Res, 24:223–233. Internetcím: <http://onlinelibrary.wiley.com/store/10.1111/jsr.12240/asset/jsr12240.pdf;jsessionid=49EC3D599DFD2C14B7BAB079BEABE2DA.f03t03?v=1&t=iu2n87ro&cs=6e35118b72ee32b11046ce0941aee043a4983e9e> (teljes szöveg) 2015.

Young, D. et al.: *Sleep problems in Rett syndrome*. Brain & Development, 29(10):609–616. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2527512/> (teljes szöveg) 2007.

XI. Fájdalom

Downs, J. et al.: *Linking MECP2 and pain sensitivity: the example of Rett syndrome*. American Journal of Medical Genetics. Part A, 0(5):1197–1205. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3913729/> (teljes szöveg) 2010.

Symons, F. J.: *Parent Reported Pain in Rett Syndrome*. The Clinical Journal of Pain, 29(8):744–746. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3707000/> (teljes szöveg) 2013.

XII. Növekedés, serdülés, felnőttkor

Height and Weight: Unaffected Children versus Classic Rett. Internetcím: <http://www.girlpower2cure.org/gp2c-files/rettgrowthchart1.pdf> é. n.



Killian, J. T. et al.: *Pubertal development in Rett syndrome deviates from typical females*. Pediatric Neurology, 51(6):769–775. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4254166/> (teljes szöveg) 2014.

Lane, J.: *Pediatric and Adult Preventive Care in Rett Syndrome and MECP2 Mutations*. Internetcím: <http://www.rettysndrome.org/document.doc?id=45> (teljes szöveg) 2011.

XIII. Táplálkozás, emésztés, kiválasztás

Baikie, G. et al.: *Gastrointestinal dysmotility in Rett syndrome*. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24121144> (rezümé) 2014.

Downs, J. – Leonard, H. et al.: *Gastro-intestinal disorders in Rett syndrome. Checklist for clinicians on assessment and management*. Internetcím: http://rett.telethonkids.org.au/media/525421/guidelines_gastro_intestinal.pdf (teljes szöveg) 2013.



Downs, J. – Leonard, H. et al.: *Growth and nutrition in Rett syndrome. Checklist for clinicians on assessment and management*. Internetcím: http://www.aussierett.org.au/media/525424/guidelines_nutrition_and_growth.pdf (teljes szöveg) 2013.

Leonard, H. et al.: *Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome*. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, 57(4):451–460. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3906202/> (teljes szöveg) 2013.

Motil, K. J. et al.: *Gastrointestinal and nutritional problems occur frequently throughout life in girls and women with Rett syndrome*. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3393805/> (teljes szöveg) 2009.

Seche, G. – Geerts, S.: *Nutrition Management of Children with Rett Syndrome: An Update*. Nutrition Focus, 23(6):1–8. Internetcím: <http://www.retracers.org/document.doc?id=39> (teljes szöveg) 2008.

XV. Segédeszközök

Az Országos Egészségbiztosító Pénztár segédeszközjegyzéke. Internetcím: <http://sejk.oep.hu/content.php?s=catalog&portallang=hu>.

XVI. Kognitív képességek

Csábi, Gy. – Tényi, T.: *Magatartási fenotípusok és kognitív sajátosságok mentális retardációban*. Internetcím: http://epa.oszk.hu/02400/02454/00022/pdf/EPA02454_neurohun_2006_127-142.pdf (teljes szöveg) 2006.

Einspieler, C.– Freilinger, M. – Marschik, P. B.: *Behavioural biomarkers of typical Rett syndrome: moving towards early identification*. Wiener Medizinische Wochenschrift, 166(11):333–337. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5005386/> (teljes szöveg) 2016.

XVII. Kommunikáció

Diden, R. – Korzilius, H. et al.: *Communication in Individuals with Rett Syndrome: an Assessment of Forms and Functions*. Journal of Developmental and Physical Disabilities, 22(2):105–118. Internetcím: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2837828/> (teljes szöveg) 2010.

Erdélyi, A.: *Az augmentatív és alternatív kommunikáció (AAK) mint a kommunikációtudományok egyik legifjabb részdiszciplínája*. Gyógypedagógiai Szemle, 1. Internetcím: http://www.prae.hu/prae/gyosze.php?menu_id=102&jid=3&jaid=5. (teljes szöveg) 2008.

Townend, G. S. et al.: *Eye Gaze Technology as a Form of Augmentative and Alternative Communication for Individuals with Rett Syndrome: Experiences of Families in The Netherlands*. Journal of Developmental and Physical Disabilities, 28:101–112. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4785214/> (teljes szöveg) 2016.



AAK-val foglalkozó weboldalak:

<http://aacinstitute.org>.
<http://praacticalaac.org>.
<http://rettcenr.se/en/rettsyndrome/treatment/aac.htm>.
<http://rettuniversity.org>.
<http://www.blissalapitvany.hu/szolgalatasok/eszkozolcsonzo/>.
<http://www.focusedlearningsolutions.com>.
<http://www.isletalkspeechandlanguagetherapy.co.uk/rett-syndrome---slt-and-aac-support.php>.
<http://www.owlieboo.com/educational-games.php>.
<https://www.rareconnect.org/en/profile/sallyanngarrett/testimonial/support-for-development-in-rett-syndrome-using-augmentative-and-alternative-communication-aac-article-1>.
<https://www.rareconnect.org/en/profile/sallyanngarrett/testimonial/aac-in-rett-syndrome-article-2>.
<https://www.rareconnect.org/en/profile/sallyanngarrett/testimonial/use-of-eye-gaze-and-eye-tracking-control-technology-in-rett-syndrome>.

XVIII. Fejlesztési lehetőségek, terápiák

Ayres, A. J.: *Sensory Integration and the Child. Understanding Hidden Sensory Challenges*. Internetcím: <https://books.google.hu/books?id=-7NeFNfsw0C&printsec=frontcover&dq=isbn:9780874244373&hl=en&sa=X&ved=0ahUKewik9MrrtNfOAhUF1ywKHWD3B7EQ6AEIHDAA#v=onepage&q&f=false> (teljes szöveg) 2005.

Bergstrom-Isacsson, M. – Julu, P. – Witt-Engerstrom, I.: *Autonomic responses to music and vibroacoustic therapy (VT) in Rett syndrome: a controlled within-subject study*. *Nordic Journal of Music Therapy*, 16(1):42–59. Internetcím: <http://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/08098130709478172?journalCode=rnjm20> (rezümé) 2007.

Bergstrom-Isacsson, M. – Lagerkvist, B. – Holck, U. – Gold, C.: *Neurophysiological responses to music and vibroacoustic stimuli in Rett Syndrome*. *Research in Developmental Disabilities*, 35(6):1281–1291. Internetcím: <http://fulltext.study/preview/pdf/371284.pdf> (rezümé) 2014.

Elefant, C.: *Music therapy for individuals with Rett syndrome*. *International Journal on Disability and Human Development*, 8(4). Internetcím: <https://www.degruyter.com/view/j/ijdh.2009.8.4/ijdh.2009.8.4.359/ijdh.2009.8.4.359.xml> (rezümé) 2009.

Elefant, C. – Lotan, M.: *Rett Syndrome: Dual Intervention – Music and Physical Therapy*. *Nordic Journal of Music Therapy*, 13(2):172–182. Internetcím: <http://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/08098130409478114> (rezümé) 2004.

Hanks, S.: *The role of therapy in Rett Syndrome*. *American Journal of Medical Genetics, Supplement*, 1:247–252. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3087186> (rezümé) 1986.



Hill, S.: *The relevance and value of music therapy for children with Rett Syndrome*. British Journal of Special Education, 24(3):124–128. Internetcím: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/1467-8527.t01-1-00027/abstract> (rezümé) 1997.

Márkus, E.: *Az érzékelés-észlelés fejlesztésének lehetőségei*. Internetcím: http://keppeljellel.atw.hu/files/dr_markus_eszter.pdf (teljes szöveg) é. n.

Kapronyi, Á. – Tóth-Vári, I. – Váró, A.: *Ajánlás az evési és etetési problémák ellátására. A Budapesti Korai Fejlesztő Központ belső protokollja 0-5 éves korig*. Internetcím: http://www.koraifejlesztzo.hu/download/ajanlas_az_evesi_es_etetesi_problemak_ellatasara_bkfk.pdf (teljes szöveg) é. n.

Lotan, M.: *Management of Rett Syndrome in the Controlled Multisensory (Snoezelen) Environment. A Review with Three Case Stories*. The Scientific World Journal, 6:791–807. Internetcím: http://www.sosunord.dk/media/68392/management_of_rett_syndrome_in_the.pdf (teljes szöveg) 2006.

Lotan, M.: *Alternative Therapeutic Intervention for Individuals with Rett Syndrome*. The Scientific World Journal, 7:698–714. Internetcím: <http://www.hindawi.com/journals/tswj/2007/371790/abs/> (teljes szöveg letölthető) 2007.

Lotan, M. – Merrick, J. (eds.): *Rett Syndrome; Therapeutic Interventions*. Nova Science Publishers, 2011.

Lotan, M. – Elefant, C.: *Physiotherapy and music therapy for a girl with Rett Syndrome – a dual treatment approach*. Fysioterapeuten, 2. Internetcím: fysioterapeuten.no/content/download/398/4748/version/3/.../0206_Fagartikkel.pdf (letölthető pdf) 2006.

Music. Internetcím: <http://rettcenr.se/en/rettsyndrome/treatment/music.htm>.

Pizzamiglio, M. R. et al.: *Sensory-Motor Rehabilitation in Rett Syndrome A Case Report*. Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 23(1):49–62. Internetcím: https://www.researchgate.net/publication/236259479_Sensory-Motor_Rehabilitation_in_Rett_Syndrome_A_Case_Report (teljes szöveg) 2008.

Yasuhara, A. – Sugiyama, Y.: *Music therapy for children with Rett Syndrome*. Brain & Development, 23(1):82–84. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11738847> (rezümé) 2001.

Wesecky, A.: *Music therapy for children with Rett Syndrome*. American Journal of Medical Genetics, 24(1):253–257. Internetcím: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.1320250527/abstract> (rezümé) 1986.

Wigram, T. – Lawrence, M.: *Music therapy as a tool for assessing hand use and communicativeness in children with Rett syndrome*. Brain & Development, 27(1):95–96. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16182499> (rezümé) 2005.

Zapella, M.: *Motivational conflicts in Rett Syndrome*. American Journal of Medical Genetics Supplement, 1:143–151. Internetcím: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3087175> (rezümé) 1986.



Magyarországi honlapok

Bliss Alapítvány Segítő Kommunikáció Módszertani Központ: www.blissalapitvany.hu.
Budapesti Hidroterápiás Rehabilitációs Gimnasztikai Alapítvány: www.bhrq.hu.
Budapesti Korai Fejlesztő Központ: www.koraifejleszto.hu.
Dévény Anna Alapítvány: www.deveny.hu.
Értelmi Fogyatékosággal Élők és Segítőik Országos Érdekvédelmi Szövetsége: www.efoesz.hu.
Értelmi Sérülteket Szolgáló Társadalmi Szervezetek és Alapítványok Országos Szövetsége: www.eta-szov.hu.
Fogyatékos Személyek Esélyegyenlőségéért Közhasznú Nonprofit Kft.: www.fszk.hu.
Fővárosi Pedagógiai Szakszolgálat tagintézményei: <http://fpsz.hu/tagintezmenyek/>.
Gézengúz Alapítvány a Születési Károsultakért: www.gezenguz.hu.
Hippoterápia Gyógylovaslás és Lovastorna Alapítvány: <http://www.hippoterapia.hu>.
Információs Pontok Hálózata (Kézenfogva Alapítvány): <http://info.kezenfogva.hu>.
Kézenfogva Alapítvány: www.kezenfogva.hu.
Magyar Lovasterápia Szövetség Alapítvány: <http://www.lovasterapia.hu>.
Magyar Rett Szindróma Alapítvány: www.rettosz.hu.
Magyar Zeneterápiás Egyesület: <https://magyarzeneterapia.wordpress.com>.
Mentőöv (RIROSZ): <http://mentoov.rirosz.hu>.
Pécsi Tudományegyetem Orvosi Genetikai Intézet: <http://aok.pte.hu/hu/egyseg/index/200>.
Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége: www.rirosz.hu.
Szegedi Korai Fejlesztést és Integrációt Támogató Alapítvány: www.odukoportal.hu.

Külföldi honlapok

Asociación Española del Síndrome de Rett: www.rett.es.
Association Française du Syndrome de Rett: www.afsr.fr.
Associazione Italiana Rett: www.airrett.it.
AussieRett. The Australian Rett syndrome study: www.aussierett.org.au.
Blue Bird Circle Rett Center: www.bcm.edu/departments/pediatrics/sections-divisions-centers/rett-center/ és www.thebluebirdcircle.com/clinics/rett-center/.
Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e.V.: www.rett.de.
Eurordis. Rare Diseases Europe: www.eurordis.org.
Girl Power 2 Cure, Inc: www.girlpower2cure.org.
InterRett: <http://mecp2.chw.edu.au>.
Israel Rett Syndrome Foundation: www.rett.org.il.
Landsforeningen Rett Syndrome: www.rett.dk.
Occupational Therapy (OT) & Rett Syndrome: www.rettosyndromeot.weebly.com.
Ontario Rett Syndrome Association: www.rett.ca.
Österreichische Rett-Syndrome Gesellschaft: www.rett-syndrom.at.
Rare Connect: www.rareconnect.org.
Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN): <https://www.rarediseasesnetwork.org>.
RettBASE: RettSyndrome.org. Variation Database (MECP2, CDKL5, FOXG1): <http://mecp2.chw.edu.au>.
Rett Center, Sweden: www.rettcenter.se/en/.



Rett Database Network: www.rettdatabasetwork.org.
Rett Girl!: www.rettgirl.org.
RettSearch: www.rettsearch.org.
Rettsyndrome.org/International Rett Syndrome Foundation: www.rettsyndrome.org.
Rett Syndrome Association of Australia: www.rettaustralia.com.
Rett Syndrome Europe: www.rettsyndrome.eu.
Rett Syndrome Research Trust: www.reverserett.org.
Rett UK: www.rettuk.org.
Rocky Mountain Rett Association (RMRA), Colorado: www.rmrett.org.
Russian Rett Syndrome Association: www.rettsyndrome.ru.

Blogok

<http://www.graceforrett.com>.
<http://jessicasjourneywithrettsyndrome.blogspot.hu>.
<http://livingwithrettsyndrome.blogspot.hu>.
<http://mysilentangelsfight.blogspot.hu>.
<http://rettgirl.blogspot.hu>.
<https://rettsyndrome.wordpress.com>.
<http://specialmommyx2.com>.
<http://thisrettlife.blogspot.hu>.

