



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ
UNIVERSITY OF PATRAS

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**Η ΜΟΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ ΩΣ ΜΕΣΟ
ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ
RETT-
ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑΣ**

ΒΑΣΛΗ ΑΝΘΟΥΛΑ
Α.Μ.: 2270

ΕΠΟΠΤΕΥΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ: κα ΦΑΡΑΝΤΟΥ ΧΑΡΙΚΛΕΙΑ

ΑΙΓΙΟ- 2020

**Music therapy as an intervention for children with Rett
syndrome- Article Review**

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά την επιβλέπουσα καθηγήτρια της παρούσας πτυχιακής εργασίας κυρία Φαράντου Χαρίκλεια που με την αμέριστη βοήθειά της και την σωστή καθοδήγησή της ήρθε εις πέρας η εργασία.

Ευχαριστώ επίσης όλους όσους με συμβούλεψαν και με στήριξαν καθ' όλη την περίοδο της συγγραφής της εργασίας αυτής αλλά και της φοιτητικής μου ζωής.

Ιδιαίτερα θέλω να ευχαριστήσω την οικογένεια μου που με στηρίζει πάντα και να αφιερώσω την πτυχιακή εργασία μου στον πατέρα μου Γιάννη που έφυγε νωρίς από κοντά μας.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία με τίτλο «Η μουσικοθεραπεία ως μέσο παρέμβασης σε παιδιά με σύνδρομο Rett» διενεργήθηκε στα πλαίσια της ολοκλήρωσης του προπτυχιακού προγράμματος σπουδών στο Πανεπιστήμιο Πατρών, τμήμα Φυσικοθεραπείας με έδρα το Αίγιο.

Το σύνδρομο Rett είναι μια ασθένεια που κατηγοριοποιείται στο φάσμα του αυτισμού μέσω της φυσικοθεραπείας συνδυαστικά με την μουσικοθεραπεία οι ασθενείς που πάσχουν από αυτό το σύνδρομο καταφέρνουν να ενταχθούν σε κοινωνικά σύνολα και να βελτιώσουν την καθημερινότητά τους.

Θα παρουσιαστούν διάφορες μορφές μεθόδων που χρησιμοποιούνται στα άτομα με σύνδρομο Rett και θα αναλυθούν τα θεραπευτικά τους αποτελέσματα.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Rett είναι μια νευροαναπτυξιακή γενετική διαταραχή που εμφανίζεται κυρίως στο γυναικείο φύλλο και κατηγοριοποιείται στο φάσμα του αυτισμού. Η μουσικοθεραπεία είναι μια εναλλακτική μέθοδος που χρησιμοποιεί την μουσική ως θεραπευτικό μέσο. Για την θεραπεία του συγκεκριμένου συνδρόμου η μουσικοθεραπεία επέφερε ιδιαίτερα θετικά αποτελέσματα. Βελτίωσε την καθημερινότητα των ατόμων που νοσούν από το σύνδρομο Rett και έχει δημιουργήσει έναν διαφορετικό τρόπο επικοινωνίας μεταξύ των ασθενών με τους οικείους τους.

Σκοπός: Θα παρουσιαστούν αναφορές για τις θεραπευτικές επιδράσεις της μουσικής στα παιδιά με σύνδρομο Rett καθώς και το πώς συνδυάζεται η φυσικοθεραπεία με την μουσικοθεραπεία στην αποκατάστασή τους. Στόχος είναι η βελτίωση της ποιότητας ζωής αυτών των ατόμων.

Μεθοδολογία: Για την εκπόνηση της παρούσας ανασκόπησης αρθρογραφίας μελετήθηκαν βάσεις δεδομένων όπως το PubMed, το GoogleScholar, επιστημονικά άρθρα και κείμενα από συγγράμματα σχετικά με το σύνδρομο Rett, την μουσικοθεραπεία και την φυσικοθεραπεία. Η αναζήτηση έγινε με λέξεις κλειδιά όπως musictherapy, SyndromeRett, physiotherapy, neurodevelopmental disorder και αναζήτηση συγγραμμάτων στην βιβλιοθήκη του Τμήματος Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Πατρών. Αποκλείστηκαν μελέτες που ανέφεραν άλλα νευρολογικά σύνδρομα. Υπάρχει ακόμη συγκεκριμένη βιβλιογραφία σχετικά με το σύνδρομο Rett στους άνδρες και για αυτό τον λόγο οι πληροφορίες που θα αναγραφούν θα είναι περιορισμένες.

Λέξεις κλειδιά: Musictherapy, SyndromeRett, φυσικοθεραπεία και παρέμβαση, επικοινωνία, ρυθμός, άσκηση και κίνηση, αυτισμός.

ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	ii
ΠΡΟΛΟΓΟΣ.....	iii
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	iv
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	1
Α ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....	2
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 ^ο	2
1.1 Αναπτυξιακές διαταραχές.....	2
1.2.1 Ιστορική αναδρομή του αυτισμού	2
1.2.2 Ιστορική αναδρομή της μουσικής	2
1.2.3 Ιστορική αναδρομή σύνδρομο Rett	3
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 ^ο	4
2.1 Ορισμός.....	4
2.2 Επιδημιολογία	4
2.3 Παθοφυσιολογία.....	4
2.4 Το σύνδρομο Rett.....	8
2.5.1 Κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Rett	9
2.5.2 Κριτήρια εξαίρεσης.....	9
2.5.3 Πρωτεύοντα κλινικά χαρακτηριστικά	10
2.5.4 Δευτερεύοντα κλινικά χαρακτηριστικά.....	10
2.6 Τα χαρακτηριστικά για το αυτόνομο νευρικό σύστημα	11
2.7 Επιληψία σε Rett	11
2.8 Ποιότητα ζωής.....	12
2.9 Διάγνωση.....	13
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 ^ο	14
3.1 Γονότυπες – Φαινότυπες συμπεριφορές.....	14
3.2 Νευροψυχολογική αξιολόγηση	14
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 ^ο	15
4. Θεραπευτικές προσεγγίσεις.....	15
4.1 Φαρμακευτικές Θεραπείες.....	15
4.1.1 Θεραπεία μέσω φυτικής κάνναβης.....	15
4.1.2 Γονιδιακή θεραπεία	15
4.2 Διαιτητικές θεραπείες.....	16
4.2.1 Κετογονική διατροφή	16
4.3 Συντηρητικές θεραπείες	16
4.3.1 Ιπποθεραπεία	16
4.3.2 Εργοθεραπεία	16
4.3.3 Υδροθεραπεία.....	17
4.3.4 Λογοθεραπεία.....	17

4.4 Συσχετισμός θεραπευτικών παρεμβάσεων για τα άτομα με σύνδρομο Rett.....	17
Β ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	19
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο	19
5.1 Μουσική	19
5.2 Ο Ρόλος της μουσικοθεραπείας.....	19
5.3 Που εστιάζει η μουσικοθεραπεία;	19
5.3.1 Ασθενής και μουσικοθεραπεία.....	20
5.3.2 Μουσικοθεραπεία ως Θεραπεία για τον αυτισμό.....	20
5.4 Μουσικοθεραπεία στο σύνδρομο Rett	21
5.5 Κλίμακα αξιολόγησης IPCA	22
5.5.1 Μέθοδος Guided Imagery and Music.....	22
5.5.2 Το πρόγραμμα Sounds of Intent (SOI).....	23
5.5.3 Μουσική θεραπεία σε περιπτώσεις συνδρόμου Rett.....	24
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο	26
6. Συσχετισμός φυσικοθεραπείας και μουσικοθεραπείας στο σύνδρομο Rett	26
6.1 Παρέμβαση με αισθητικές και κινητικές δραστηριότητες	27
6.2 Η κινητική και η αισθητική μάθηση μέσω του φυσικοθεραπευτή.....	28
Παρέμβαση διπλής θεραπείας	28
6.3 Συσχετισμός θεραπευτικών παρεμβάσεων για τα άτομα με σύνδρομο Rett.....	29
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο	31
7.1 Μουσικοθεραπεία και φροντιστές.....	31
7.2 Φυσικοθεραπεία και φροντιστές	32
7.3 Οικογένεια και φροντιστές.....	33
ΣΥΖΗΤΗΣΗ	35
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	37
ΞΕΝΗ ΑΡΘΟΓΡΑΦΙΑ	40
ΞΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	43
ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	44

ΠΙΝΑΚΑΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1 - Μετάλλαξη του γονιδίου MECP2 στο DNA του Rett	5
Εικόνα 2 - Το γονίδιο MeCP2 βρίσκεται στη θέση Xq28	7
Εικόνα 3 - Η αρχή του πρώτου εξελικτικού σταδίου του συνδρόμου Rett	9
Εικόνα 4 - Η φυσιολογία του νευρώνα: του φυσιολογικού, του αυτισμού και του συνδρόμου Rett.....	10
Εικόνα 5 - Η εικόνα ενός κοριτσιού με σύνδρομο Rett	12
Εικόνα 6 - Μαγνητική τομογραφία συνδρόμου Rett	13
Εικόνα 7 - Οι τομείς μουσικού προγράμματος του RPI και ο διαχωρισμός τους σε υποκατηγορίες.....	23
Εικόνα 8 - Η επίδραση του BDNF όπου έχει αναφερθεί στο κεφάλαιο 2.3 (Brain Derived Neurotrophic Factor).....	27

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Rett εμφανίζεται κυρίως στα κορίτσια σε ποσοστό 1 προς 10.000 και υπάρχει από την αρχή της γέννησης του βρέφους αλλά μπορεί να διαγνωστεί και μέχρι τα δυο πρώτα έτη της ηλικίας του. Πρόσφατες έρευνες εισηγούνται την ύπαρξη ελαφρότερων μορφών του συνδρόμου Rett, ανεβάζοντας έτσι αρκετά το ποσοστό στην συχνότητα εμφάνισης του. Η μετάλλαξη που προκαλεί το σύνδρομο Rett βρίσκεται στο χρωμόσωμα X. Η διάγνωση του συνδρόμου μπορεί να γίνει με γενετικό έλεγχο και με παρατήρηση της κλινικής εικόνας που παρουσιάζει το παιδί. Οι επιστήμες που ερευνούν και συμβάλλουν στην καθημερινή θεραπευτική άσκηση είναι η φυσικοθεραπεία, η λογοθεραπεία, η εργοθεραπεία, η ιπποθεραπεία, η υδροθεραπεία και η μουσικοθεραπεία η οποία θα αναλυθεί εκτενώς στην παρούσα έρευνα καθώς είναι μια εναλλακτική συμπληρωματική μέθοδος για την θεραπεία με το σύνδρομο αυτό. Τα τελευταία χρόνια γίνονται προσπάθειες και έρευνες για θεραπευτικές προσεγγίσεις σε νευρολογικές παθήσεις, οι οποίες χρειάζεται να είναι όσο το δυνατόν πιο αποτελεσματικές γίνεται, να έχουν χαμηλό κόστος, να είναι εύκολες στην εφαρμογή τους και να μην έχουν παρενέργειες στους ασθενείς (Shovlin & Tropea, 2018).

Α ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1.1 Αναπτυξιακές διαταραχές

Οι διαταραχές φάσματος αυτισμού, σύνδρομο Rett, εύθραυστο X σύνδρομο, σύνδρομο Angelman, η διάσπαση προσοχής και η υπερκινητικότητα είναι κάποιες αναπτυξιακές διαταραχές. Μερικά συμπεράσματα των ερευνητών είναι ότι έχουν παρουσιαστεί επανειλημμένες μη επιτυχημένες βασικές δεξιότητες στη βρεφική και παιδική ηλικία. Αυτές οι αναπτυξιακές διαταραχές αξιολογήθηκαν με διάφορες κλίμακες όπως την κλίμακα RtN, τον πρώτο χρόνο της ζωής τους και σε σχέση με αυτά τα σύνδρομα, συγκριτικά με τους δείκτες συμπεριφοράς, ως προς το πως συνδέονται αξιόπιστα με τη συγκεκριμένη διαταραχή και πως συνδέονται με μια γενική καθυστερημένη ανάπτυξη (Zhang et al., 2019).

Μελέτες που έχουν διερευνηθεί με την κλίμακα RtN (Responding to one's own name) σε άτομα με αναπτυξιακές διαταραχές συγκρίνουν νέα δεδομένα μεταξύ των συνδρόμων που έχουν ως σκοπό την έγκαιρη διάγνωση και τις δυνατότητες του RtN. Η πρώτη αξιολόγηση του RtN διεξήχθη κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους ζωής του με 15 μελέτες. Οι υπόλοιπες 8 μελέτες κατέταξαν το RtN κατά τη διάρκεια του δεύτερου έτους ζωής του ατόμου. Δεκατρείς μελέτες διεξήγαγαν αξιολογήσεις RtN μόνο μία φορά, έξι από αυτές κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους (Zhang et al., 2019).

Άλλες κλίμακες αξιολόγησης είναι η κλίμακα παρατήρησης για βρέφη AOSI (Autism Observation Scale For Infants), η κλίμακα επικοινωνίας και συμβολικής συμπεριφοράς στα νήπια CSBS-ITC, η βιντεοσκόπηση και τα ερωτηματολόγια από τους γονείς (Zhang et al., 2019).

1.2.1 Ιστορική αναδρομή του αυτισμού

Ο Kanner το 1943 ήταν ο πρώτος που ανακάλυψε την αυτιστική διαταραχή. Περισσότερο εμφανίζεται στα αγόρια σε αναλογία 1/4 και με επιπολασμό 13 στις 10.000 χιλιάδες γέννες. Η διάγνωση του αυτισμού γίνεται πριν από την ηλικία των τριών ετών. Το διαγνωστικό και στατιστικό εγχειρίδιο χαρακτηρίζεται από τρεις αναπηρίες, αδυναμία ανάπτυξης φυσιολογικής, κοινωνικής, γλωσσικής και επικοινωνιακής αλληλεπίδρασης και στερεότυπες συμπεριφορικές αντιδράσεις (Khetrapal, 2009).

1.2.2 Ιστορική αναδρομή της μουσικής

Η θεραπευτική δράση της μουσικής έχει ανακαλυφθεί πριν από χιλιάδες χρόνια από τους αρχαίους πολιτισμούς. Οι αρχαίοι Έλληνες μέσω του ρυθμού και της μουσικής πετύχαιναν καταστολές και θεραπείες σωματικών και ψυχικών παθήσεων. Οι πρώτες επιστημονικές μελέτες για την επίδραση της μουσικής στον άνθρωπο ξεκίνησε στο τέλος του 20ου αιώνα (Lapatas, 2014).

Η μουσικοθεραπεία χρονολογείται από τον αρχαίο ελληνικό πολιτισμό. Η λέξη μουσικοθεραπεία έχει ρίζες από την αρχαία Ελλάδα (μητέρα της μουσικής). Η

μουσική είναι η τέχνη των Μουσών και η θεραπεία είναι η ίαση. Ο Αριστοτέλης και ο Πλάτων είναι οι πρωτοπόροι της μουσικοθεραπείας (Lapatas, 2014).

1.2.3 Ιστορική αναδρομή σύνδρομο Rett

Το 1954 ο Dr. Rett Andreas παιδίατρος στη Βιέννη της Αυστρίας παρακολουθούσε δύο νεαρά κορίτσια που έκαναν τις ίδιες επαναλαμβανόμενες κινήσεις των χεριών. Σύγκρινε τις κλινικές τους εικόνες και διαπίστωσε ότι ήταν ιδιαίτερα παρόμοιες. Μετά από σύντομο χρονικό διάστημα και αφού είχε καταγράψει τις ιδιαιτερότητες των προηγούμενων ασθενών του, ανέλαβε άλλα έξι κορίτσια με παρόμοια συμπεριφορά. Ταξίδεψε σε όλη την Ευρώπη αναζητώντας και άλλα παιδιά με αυτά τα συμπτώματα. Έχοντας καταλάβει ότι έχει προσδιορίσει μία νέα νόσο, δημοσίευσε το εύρημά του σε αρκετά γερμανικά ιατρικά περιοδικά το 1966, επίσημη χρονολογία αποδοχής αυτού του αυτιστικού συνδρόμου. Το 1982 ο Dr. Rett Andreas συνέστησε την μουσικοθεραπεία ως μέσο θεραπείας για παιδιά με σύνδρομο Rett.

Ωστόσο, ο Dr. Bengt Hagberg αναγνώρισε και αυτός, παρόμοια συμπτώματα σε αρκετά κορίτσια και έγραψε ένα άρθρο το 1982 για το σύνδρομο Rett. Με αυτήν του την αναφορά αύξησε τελικά τις πληροφορίες για το σύνδρομο Rett και ήταν μια σημαντική βοήθεια στην επιστημονική κοινότητα σχετικά με την νόσο. Οι εκδότες του επιστημονικού περιοδικού που δημοσίευσαν την επιστημονική αναφορά του Dr. Bengt για να τιμήσουν τον πρωτοπόρο ερευνητή Dr. Rett ονομάτισαν το σύνδρομο με το επίθετο του.

Μια σημαντική ανακάλυψη συνέβη το έτος 1999 όταν ο ερευνητής Ruthie Amir στο πανεπιστήμιο Baylor (στο Houston) ανακάλυψε το MECP2, το γονίδιο που όταν μεταλλαχθεί προκαλεί το σύνδρομο Rett. Η ανακάλυψη αυτού του γονιδίου που βρίσκεται στη θέση Xq28 στο χρωμόσωμα X ήταν ένας θρίαμβος, για το πανεπιστήμιο Baylor, με επικεφαλής τον Huda Y. Zoghi. Αυτή η ανακάλυψη απέδειξε ότι το σύνδρομο Rett είναι μια κυρίαρχη διαταραχή που συνδέεται με το χρωμόσωμα X και εξηγεί γιατί συνήθως βρίσκεται στα κορίτσια (Cochavit, 2002).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2.1 Ορισμός

Το σύνδρομο Rett είναι βαριάς μορφής αυτιστικής διαταραχής, κατηγοριοποιείται στην διαταραχή του αυτιστικού φάσματος. Τα άτομα που πάσχουν από το συγκεκριμένο σύνδρομο έχουν περιορισμένα ενδιαφέροντα και συμπεριφορές, ανάλογα το βαθμό του Rett, το οποίο μπορεί να είναι ελαφριάς ή βαριάς μορφής (Khetrapal, 2009). Ακόμα, το σύνδρομο Rett είναι μια νευρολογική γενετική διαταραχή. Διαταράσσει το αυτόνομο νευρικό σύστημα, την επικοινωνία και τις κινήσεις του σώματος. Συνηθέστερα συνδέεται με βαριά νοητική υστέρηση και κινητική αναπηρία (Yang et al., 2019). Το Rett ορίζεται ως πρόωμη εμφάνιση αναπτυξιακής διαταραχής ακολουθώντας από ταχεία υποχώρηση απώλεια επικοινωνιακής και λειτουργικής ικανότητας, στερεότυπες κινήσεις των χεριών και περιοδική αναπνοή κατά την αφύπνιση (Mouro et al., 2019).

2.2 Επιδημιολογία

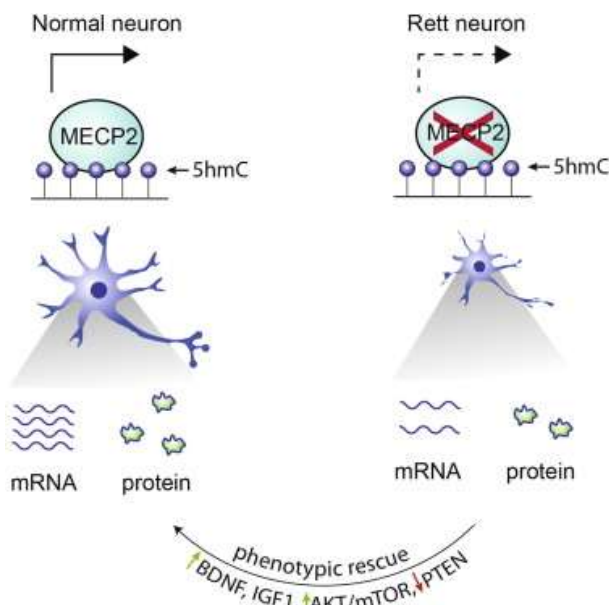
Το σύνδρομο Rett είναι μία από τις συχνότερες αιτίες διανοητικής αναπηρίας και είναι η δεύτερη πιο συχνή αιτία νοητικής αναπηρίας σε γυναίκες παγκοσμίως, με συχνότητα 1 στις 10.000 έως 15.000. Αναπτύσσονται κανονικά μέχρι την ηλικία των 6 έως 18 μηνών. Δεδομένο της καθυστερημένης φαινότυπης εμφάνισης της νόσου και τα 4 στάδια της, η μέση ηλικία της διάγνωσης είναι μέχρι τα 2 χρόνια περίπου. Όσον αφορά στην άτυπη μορφή του Rett μπορεί να διαγνωστεί και μετά από έναν χρόνο ζωής του βρέφους. Τα άτομα με σύνδρομο Rett στο τέταρτο στάδιο, τα τελευταία χρόνια της ζωής τους, υποφέρουν από παθήσεις και διάφορες δυσλειτουργίες όπου αυτές υπάρχουν μέχρι το τέλος της ζωής τους. Ελάχιστοι ασθενείς φτάνουν μέχρι τα 50 έτη (Cosentino et al., 2019). Αιφνίδιο ποσοστό θνησιμότητας 26% των ατόμων αυτών έχουν απροσδόκητο θάνατο το οποίο οφείλεται σε καρδιακή ανεπάρκεια, αναπνευστική ή ανεξέλεγκτη κρίση (Mouro et al., 2019).

Το σύνδρομο Rett λόγω μετάλλαξης στην πρωτεΐνη 2 συνδέεται με το γονίδιο methyl-CPG-binding (MECP2). Μία πληθυσμιακή καταγραφή στο Τέξας της Αμερικής το 2015 ανέφερε ότι η επικράτηση του συνδρόμου στις γυναίκες είναι 1 στις 22.800 (ηλικίες 2 έως 18 ετών). Αρχικά υπήρχε η αντίληψη ότι εμφανίζεται μόνο σε γυναίκες και οι άντρες δεν επιβιώνουν. Την ίδια χρονιά στο Τέξας μια ανασκόπηση ανέφερε συνολικά 57 περιπτώσεις σε άνδρες, δείγμα αρκετά μεγάλο που ανέτρεψε τις μέχρι τότε καταγραφές. Σημαντικό αποτέλεσμα της ίδιας έρευνας είναι ότι δε σημειώθηκε σε κάποια συγκεκριμένη γεωγραφική περιοχή υπερβολικά μεγάλο ποσοστό έναντι κάποιας άλλης (Chahil & Bollu, 2019).

2.3 Παθοφυσιολογία

Το γονίδιο MeCP2 είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μιας μεθυλιωμένης πρωτεΐνης που καταγράφεται ως CpG-2 συνδετική πρωτεΐνη. Αυτή με τρία άλλα λευκώματα συνδέονται με μεθυλιωμένο DNA που έχει ως αποτέλεσμα την αναστολή της

μεταγραφής. Όταν το γονίδιο δεν παράγει την υγιή αυτή CpG-2 πρωτεΐνη, δημιουργείται διαταραχή στη μεταγραφή που είναι μια σπουδαία λειτουργία του γονιδιακού υλικού και της παραγωγής λευκωμάτων. Αυτή η διαταραχή παρεμβαίνει στην στρατηγική της διαφοροποίησης των νευρικών κυττάρων του εγκεφάλου. Πρόσφατα στοιχεία αποδεικνύουν ότι το MECP2 επηρεάζει τα γλοιακά κύτταρα και η δυσλειτουργία των γλοιακών κυττάρων προκαλείται από μια αλλαγή στη μεθυλίωση του DNA και έτσι αποδεικνύεται ότι εμπλέκεται στην παθογένεση του συνδρόμου Rett (Chahil & Bollu, 2019).



Εικόνα 1 - Μετάλλαξη του γονιδίου MECP2 στο DNA του Rett(<http://just4kidsphysiotherapy.blogspot.com/2017/02/rett-rtt.html>)

Συλλογικά η σχέση MeCP2 (χρωμόσωμα Xq28) με αυτές τις νευροαναπτυξιακές διαταραχές υπογραμμίζει τη σημασία της κατανόησης των μοριακών μηχανισμών με τους οποίους η MeCP2 επηρεάζει την ανάπτυξη και την λειτουργία του εγκεφάλου. Έχουν καταγραφεί περίπου 200 αλλαγές σ' αυτό το γονίδιο που αποκαλούνται μεταλλάξεις. Κατά κανόνα προέρχεται από τυχαία μετάλλαξη στο χρωματόσωμα X του πατέρα. Η μετάλλαξη γίνεται σε ένα συγκεκριμένο γονίδιο στο χρωμόσωμα X (μεθυλ-CpG-δεσμευτικής πρωτεΐνης 2) και όταν υπάρχει σε αγόρια αποτελεί αιτία θανάτου, για αυτό η διαταραχή εμφανίζεται κυρίως στα κορίτσια. Τα αγόρια επίσης μπορούν να παρουσιάσουν μια μετάλλαξη στο γονίδιο, αλλά συνήθως εκφράζεται μέσα από τη διάγνωση του συνδρόμου Klinefelter ή του συνδρόμου Angelman (Hastings, 2003). Τα αρχικά συμπτώματα είναι η μειωμένη ανάπτυξη της κεφαλής. Η διαταραχή αυτή επηρεάζει τον τρόπο με τον οποίο αναπτύσσεται ο εγκέφαλος και προκαλεί προβλήματα στο γνωστικό, αισθητικό, κινητικό και στον αισθητηριακό τομέα (Campbell et al., 2006).

Ανακαλύφθηκε μια μονογενή ασθένεια που προκαλείται από το de novo μια μετάλλαξη στο γονίδιο MECP2 χρωμόσωμα X, πρωτεΐνης 2. Το 95-97% σε κλασικό σύνδρομο Rett έχει βρεθεί με τη μετάλλαξη MECP2 στην οποία εμπλέκεται το de novo το γονίδιο του πατέρα. Το γυναικείο φύλο συνήθως προσβάλλεται από το

σύνδρομο Rett με συχνότητα 1:10.000 γέννες διότι τα αιμοζυγικά αγόρια και τα ομόζυγα κορίτσια δεν επιβιώνουν (Cosentino et al., 2019). Η μετάλλαξη της πρωτεΐνης MECP2 στους άνδρες μπορεί να οδηγήσει σε μέτρια ή βαριά διανοητική καθυστέρηση όπως είναι το Rett. Συνήθως στους άνδρες παρουσιάζονται συμπτώματα του συνδρόμου Rett του τυπικού φαινότυπου συμπεριφοράς (Gurne et al, 2018).

Η βλάβη του X χρωμοσώματος που έχουν οι ασθενείς με σύνδρομο Rett ένα μοναδικό μοτίβο μετάλλαξης MECP2 αυτό ανήκει στην οικογένεια της πρωτεΐνης που δεσμεύει το μεθύλιο, προκαλώντας κλινικές εκδηλώσεις διαφορετικής σοβαρότητας (Cosentino et al. , 2019).

Ακόμα στην αρχή της ζωής του νεογνού υπάρχει μεγάλη αύξηση μιτοχονδρίων και πρωτεϊνών που είναι αλληλένδετα με την αερόβια αναπνοή (Cosentino et al., 2018). Η πρωτεΐνη MECP2 στον εγκέφαλο βρίσκεται άφθονη, εκεί υπάρχουν σημαντικές αναπτυξιακές λειτουργίες. Το μέγεθος των νευρωνικών κυττάρων μειώνεται αλλά υπάρχει αύξηση συσσώρευσης νευρωνικών κυττάρων στον ιππόκαμπο μαζί με καθυστερημένη νευρωνική ωρίμανση και συναπτογένεση στον εγκεφαλικό φλοιό (Chahil & Bollu, 2019). Αρχικά εμφανίζεται οντογενετικά παλαιότερης δομής όπως είναι στο νωτιαίο μυελό και στον εγκέφαλο και στην πορεία σε νεότερα όπως είναι ο ιππόκαμπος(σχετίζεται με την μάθηση και με τον χωρικό συντονισμό) και ο εγκεφαλικός φλοιός. Στο φλοιό του εγκεφάλου προκαλείτε η ανεπάρκεια της πρωτεΐνης MECP2, η οποία επηρεάζει όχι μόνο το γονίδιο αλλά και τη συναπτογένεση τους. Ο υποθάλαμος για τα άτομα με φαινότυπη συμπεριφορά με Rett, προκαλεί διαταραχές ύπνου, στρες και αυτόματες ανωμαλίες (Sanfeliu et al., 2019).

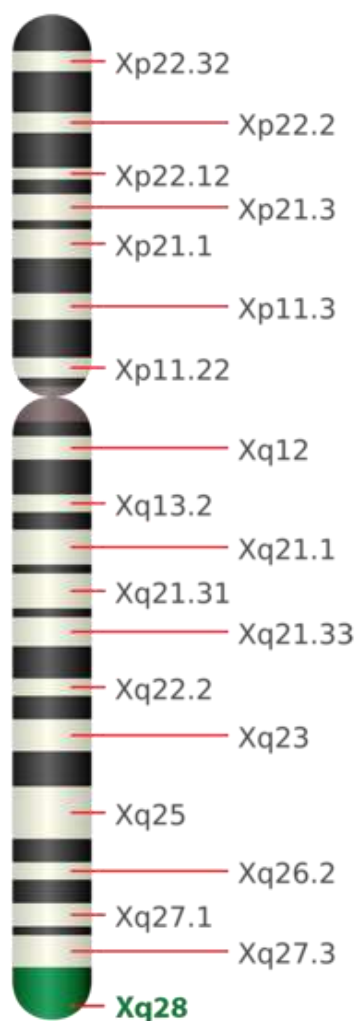
Όταν γεννιέται το έμβρυο τα επίπεδα της πρωτεΐνης MECP2 είναι χαμηλά και αυξάνονται σταδιακά κατά την ωρίμανση των νευρώνων λίγο πριν από την έναρξη της συναπτογένεσης. Έχει κύριο ρόλο στους νευρώνες, καθώς αρχικά η αφαίρεση της πρωτεΐνης αυτής οδηγεί στην ξαφνική εμφάνιση νευρικής δυσλειτουργίας και αλλαγών συμπεριφοράς και δεύτερον η χορήγηση αυτής της πρωτεΐνης σε ένα άτομο που δεν την έχει είναι ικανή να αναστρέψει προχωρημένα νευρολογικά συμπτώματα. Αυτό δίνει την ελπίδα ότι ακόμα και οι αργοπορημένες παρεμβάσεις μπορεί να ισορροπήσουν τις αντιδράσεις σε άτομα με σύνδρομο Rett. Η απουσία της MECP2 δεν είναι επιβλαβής για την απόκτηση λειτουργικών ώριμων νευρώνων. Είναι υπεύθυνη να προγραμματίζει τον μητρικό κορεσμό επηρεάζοντας τον κυτταρικό κύκλο ακόμα και κατά την διάρκεια της εμβρυογένεσης, που τότε το ποσοστό της πρωτεΐνης στον οργανισμό είναι χαμηλό. Τέλος η MECP2 είναι υπεύθυνη σε κάποια στάδια της ανάπτυξης για την ορθή δημιουργία των κυκλωμάτων και λειτουργία των νευρώνων (Cosentino et al., 2019).

Η ανάπτυξη του παιδιού με σύνδρομο Rett δεν είναι φυσιολογική ούτε και στους πρώτους μήνες της ζωής του. Με βάση επιστημονικών ερευνών το 50% των γονέων υποστηρίζει ότι τα βρέφη είναι ιδιαίτερα ήρεμα και κοιμούνται πολύ βαθιά για αρκετές ώρες της ημέρας. Ακόμα εμφανίζουν ελλείμματα στις δεξιότητες της επικοινωνίας και της κινητικότητας. Επιπλέον υπάρχουν βλάβες σε μικτές κινητικές επιδόσεις στα βρέφη, όπως είναι η περιορισμένη δεξιότητα του να περπατάει και να

κάθεται μόνο του. Τα τελευταία 20 χρόνια οι ερευνητές, αμφισβητούν το πρότυπο της φυσιολογικής εξέλιξης. Στην πρώιμη ανάπτυξη των ψυχοκινητικών λειτουργιών, υπάρχουν κάποιες αλλοιώσεις σε βρέφη με σύνδρομο Rett. Το de novo εξετάζει την παρουσία συμπεριφορικών και φυσιολογικών ανωμαλιών κατά την προ-συμπτωματική φάση η οποία ξεκινάει από την εμβρυική ανάπτυξη. Αυτό αντιστοιχεί στην φυσιολογική προγεννητική αναπτυξιακή φάση που έχει διάρκεια περίπου τα 2 χρόνια (Cosentino et al., 2019).

Οι ερευνητές κατέγραψαν σημαντικές ανωμαλίες στη μιτοχονδριακή δομή του κυττάρου και στην λειτουργία του (τροποποιημένη λειτουργία), που παρατηρείται η μεταφοράς ηλεκτρονίων, αύξηση οξειδωτικού στρες, αύξηση στα επίπεδα γαλακτικού και πυροσταφυλικού στο αίμα και στο εγκεφαλικό υγρό (Mouro et al., 2019).

Brain Derived Neurotrophic Factor (BDNF): Ένα από τα αποτελέσματα της έλλειψης MECP2 είναι η μειωμένη παραγωγή του νευροτροφικού παράγοντα που προέρχεται από τον εγκέφαλο όπου είναι μια πρωτεΐνη που απαιτείται για την κανονική νευρωνική ανάπτυξη και την εγκεφαλική λειτουργία (Downs et al., 2018).



Εικόνα 2 - Το γονίδιο MeCP2 βρίσκεται στη θέση Xq28
(<https://en.wikipedia.org/wiki/Xq28>)

2.4 Το σύνδρομο Rett χωρίζεται σε 4 εξελικτικά στάδια:

Στάδιο 1 (Φάση της επίσχεσης):

Το 1^ο στάδιο (στασιμότητα) ξεκινά από την ηλικία των 5 με 6 μηνών και φτάνει έως τους 18 μήνες από τη γέννηση. Σε αυτό το στάδιο παρουσιάζεται παύση σχετικά με τη λήψη νέων ικανοτήτων μετά από μια περίοδο φυσιολογικής ανάπτυξης. Συνήθως όσον αφορά στην κίνηση αργούν να μπουσουλίσουν και να καθίσουν, μειώνεται το ενδιαφέρον για παιχνίδι και έχουν μειωμένη επαφή με τα μάτια (Bωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017), (Mouro et al., 2019).

Στάδιο 2 (Φάση της υποστροφής):

Στο 2^ο στάδιο (αναπτυξιακή υποχώρηση) που αναφέρεται και ως παλινδρομικό ξεκινάει από την ηλικία του ενός έτους μέχρι τα τέσσερα έτη. Σε αυτό το στάδιο χάνονται οι γνωστικές ικανότητες που είχαν αποκτηθεί (γλωσσικές και κινητικές), επίσης εμφανίζονται επεισόδια άπνοιας, σπασμοί και αταξική βάδιση. Υπάρχουν διαταραχές στην συμπεριφορά όπως είναι το κλάμα, κρίσεις πανικού, άναρθρες κραυγές και διαταραχές αυτιστικού φάσματος δηλαδή στερεότυπες κινήσεις και προσκολλήσεις (Bωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017), (Mouro et al., 2019).

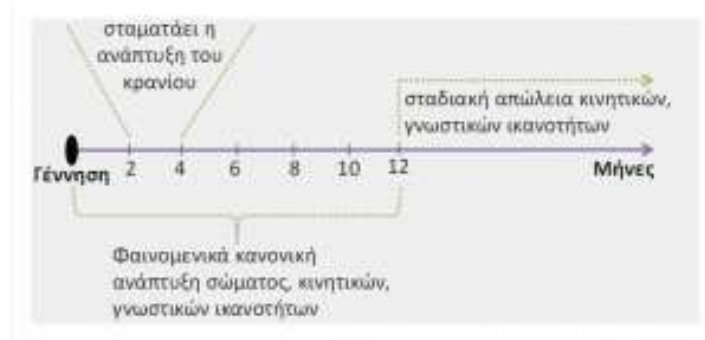
Στάδιο 3 (Φάση της επιπέδωσης):

Το 3^ο στάδιο είναι η σταθεροποίηση του παιδιού σε ηλικία τεσσάρων με επτά ετών. Σε αυτό το στάδιο έχει θέμα με την κίνηση, την λήψη βάρους, υπάρχει εμφανής σκολίωση και δυσκολία στην κινητικότητα. Τα προβλήματα συμπεριφοράς είναι μειωμένα αφού σε αυτήν την φάση είναι λιγότερο οξύθυμα, κλαίνει λιγότερο και έχουν κυρίως έντονα σημάδια για ανάγκη επικοινωνίας με τα μάτια και τα χέρια (Bωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017), (Mouro et al., 2019).

Στάδιο 4 (Φάση της κινητικής επιδείνωσης):

Στο 4^ο στάδιο και τελευταίο ξεκινάει από το δέκατο έτος της ηλικίας του κοριτσιού. Σε αυτό το στάδιο έχουμε μειωμένη κινητικότητα, μυϊκή αδυναμία και σκολίωση. Οι στερεότυπες κινήσεις μειώνονται και η κατανόηση καθώς και οι δεξιότητες μένουν στον ίδιο βαθμό.

Τα κορίτσια εκδηλώνουν πιο ήπια κλινική εικόνα όσον αφορά στις κινητικές, στις πνευματικές και στις νοητικές λειτουργίες. Στο τρίτο έτος χάνουν την ηθελημένη κίνηση των χεριών, αναπτύσσουν σπασμούς και διατηρούν μερική ικανότητα ομιλίας και βάδισης (Bωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017), (Mouro et al., 2019).



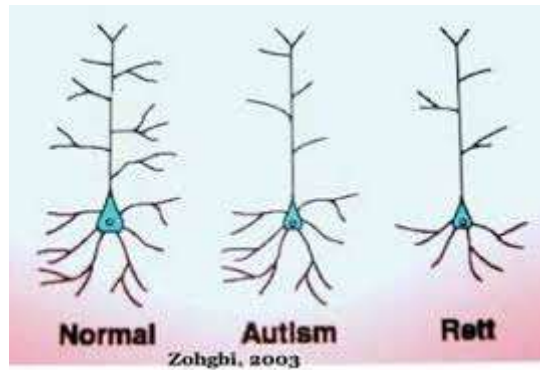
Εικόνα 3 - Η αρχή του πρώτου εξελικτικού σταδίου του συνδρόμου Rett
(<https://tomellon.org/syndromo-rett/>)

2.5.1 Κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Rett

Τα πρώτα κλινικά χαρακτηριστικά που θα παρατηρηθούν στο Rett, από διεπιστημονική ομάδα, μέχρι την ηλικία των 2 ετών, είναι από τα πρώτα βασικά κριτήρια εύρεσης και αξιολόγησης του συνδρόμου: η απώλεια των αποκτηθέντων σκόπιμων δεξιοτήτων του άνω άκρου, η μερική ή πλήρης απώλεια ομιλίας, το δυσπρακτικό βάδισμα ή η ολική ανικανότητα βαδίσματος και οι στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών όπως το πλύσιμο των χεριών, το χτύπημα ή σφίξιμό τους και τέλος το χτύπημα ή η τριβή των δάχτυλων (Semmel et al., 2019). Στο σύνδρομο Rett στις περισσότερες περιπτώσεις αναπτύσσεται μικροκεφαλία (Cosentino et al., 2019). Υποστηρικτικά κριτήρια, για την ξεκάθαρη εικόνα του Rett, τα παρατηρεί κυρίως η ειδική ιατρική ομάδα. Στα παιδιά με Rett συνήθως παρατηρούνται συμπτώματα της περιοδικής αναπνοής, τροποποιημένος ύπνος, μη φυσιολογικό μυϊκό τόνο, περιφερική αγγειακή διαταραχή, σκολίωση ή κύφωση, κρύα άνω και κάτω άκρα, περίεργο γέλιο ή φωνές σε οποιαδήποτε στιγμή, καθυστερημένη ή μειωμένη απάντηση στο πόνο και έντονη οπτική επικοινωνία (Semmel et al., 2019).

2.5.2 Κριτήρια εξαίρεσης (διαφοροδιάγνωση)

Σε ορισμένες περιπτώσεις τα συμπτώματα του Rett παραλληλίζονται με εκείνα της βλάβης του εγκεφάλου το οποίο αφορά σε περιστατικό ή μεταγεννητικό τραύμα, σε νευρομεταβολική ασθένεια ή σοβαρή μόλυνση με νευρολογική λειτουργία, όπως εξίσου με τη μη φυσιολογική και ψυχοκινητική ανάπτυξη στους πρώτους 6 μήνες μετά τη γέννηση (Semmel et al., 2019).



Εικόνα 4 - Η φυσιολογία του νευρώνα: του φυσιολογικού, του αυτισμού και του συνδρόμου Rett

(https://www.iatrikionline.gr/Deltio_54c_2007/6.pdf)

2.5.3 Πρωτεύοντα κλινικά χαρακτηριστικά

Μετά την περίοδο της φυσιολογικής ανάπτυξης στην φάση της επίσχεσης (1ο στάδιο) θα παρουσιαστούν τα εξής κλινικά χαρακτηριστικά:

- Κινητικές και αισθητηριακές δυσκολίες
- Κακός συντονισμός κινήσεων
- Αταξία (διαταραχή ισορροπίας που είναι το πρώτο κινητικό πρόβλημα στα άτομα με σύνδρομο Rett)
- Απραξία
- Δυσπλασία (δυσκολία κατά την εκτέλεση σκόπιμων κινήσεων)
- Έντονο βλέμμα των ματιών
- Συναισθηματικές και συμπεριφορικές διακυμάνσεις
- Στερεοτυπίες και παλινδρόμηση των δεξιοτήτων ξεκινούν από 5 μηνών π.χ. κινήσεις τριψίματος ή πλυσίματος των χεριών, τρίξιμο των δοντιών, ανωμαλίες στην αναπνοή και μορφασμοί του στόματος
- Επιβράδυνση της αύξησης της κεφαλής από 5 μηνών
- Βαριά έκπτωση της ανάπτυξης της γλωσσικής αντίληψης και έκφρασης με βαριά ψυχοκινητική καθυστέρηση (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017)

2.5.4 Δευτερεύοντα κλινικά χαρακτηριστικά

Η δύσπνοια, το κράτημα της αναπνοής, η κατάποση του αέρα, η επιληπτική κρίση, οι διαταραχές ύπνου, η κακή κυκλοφορία στο αίμα (ερυθρό χρώμα στα κάτω άκρα), η μειωμένη ανάπτυξη στο βάρος και στο ύψος, το μέγεθος των κάτω άκρων, η σκολίωση στην σπονδυλική στήλη αποτελούν τα δευτερεύοντα κλινικά χαρακτηριστικά. Τα άτομα με το σύνδρομο αυτό έχουν έντονη επιθυμία να επικοινωνούν δια μέσου αγγιγμάτων, εικόνων, γραμμάτων, χρησιμοποίησης της οπτικής επαφής αλλά και της ζωντανής ή ηχογραφημένης μουσικής (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017). Στο Rett, παρατηρείται η επιβράδυνση της μεταβολής στο βάρος και στο ύψος της κεφαλής καθώς και η σταδιακή απώλεια λόγου, λειτουργία των άκρων και διαταραχές στο βάδισμα (Semmel et al. , 2019).

2.6 Τα χαρακτηριστικά για το αυτόνομο νευρικό σύστημα

Το αυτόνομο νευρικό σύστημα χωρίζεται στο συμπαθητικό και στο παρασυμπαθητικό. Μέσω των διεργασιών που πραγματοποιούνται τελειοποιούνται πολλές εκούσιες και ακούσιες διαδικασίες στο σώμα. Κάθε αυτόνομη δυσλειτουργία οδηγεί σε καρδιακές, εντερικές, κινητικές και αναπνευστικές δυσλειτουργίες. Ένα από τα βασικά χαρακτηριστικά της αυτόνομης δυσλειτουργίας είναι η διαταραχή των οδών του συμπαθητικού συστήματος. Συγκεκριμένα η επιρροή στο κεντρικό και περιφερικό σύστημα απελευθέρωσης των νευροδιαβιβαστών. Τα αυξημένα επίπεδα λεπτίνης, που υπάρχουν στο οργανισμό του ατόμου με Rett, φαίνεται να συνδέονται με τη συμπαθητική ισορροπία, τα όποια επηρεάζονται λόγω της διαταραγμένης διαδρομής των νευροδιαβιβαστών (Singh & Santosh, 2018).

Ο κλινικός φαινότυπος της αυτόνομης δυσλειτουργίας είναι ιδιαίτερα σημαντικός, καθώς τα άτομα μπορούν να παρουσιάσουν ευρείες διαπροσωπικές συνεδρίες. Κλινικά, οι ασθενείς παρουσιάζουν αγχώδεις διαταραχές, αναπνευστική δυσλειτουργία, διαταραχές της θερμοκρασίας, περιφερικές αγγειακές μεταβολές και καρδιακές ανωμαλίες (Singh & Santosh, 2018).

Ωστόσο, μελέτες έχουν δείξει ότι συναισθήματα και συμπεριφορικές διαταραχές όπως διαταραχές ύπνου και άναρθρες κραυγές στα πρώτα στάδια της Rett μπορούν να οφείλονται σε διανοητική δυσλειτουργία και όχι στο σύνδρομο (Singh & Santosh, 2018).

Η θεραπεία για βελτίωση των ψυχολογικών δυσλειτουργιών είναι η παροχή ινσουλίνης καθώς και τα πολυακόρεστα λιπαρά ω-3 συμπληρώματα (Singh & Santosh, 2018).

2.7 Επιληψία σε Rett

Η επιληψία εμφανίζεται στο 50% με 90% των ατόμων με σύνδρομο Rett. Η αντανακλαστική εσωτερική εκπλήρωση μεταξύ χτυπήματος στα χείλη με αξιολόγηση του ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος είναι σπάνια για το σύνδρομο. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα δείχνει ότι οι επιληπτικές κρίσεις επιδεινώνονται κατά τη διάρκεια του ύπνου. Αρχικά, το άτομο παρουσιάζει το αντανακλαστικό όταν αρχίσει να χτυπάει το στόμα του ή κάποιο άλλο σημείο του σώματος και μετέπειτα ακολουθεί η κρίση επιληψίας (Xiaoqing et al., 2019).

Με την παρακολούθηση βίντεο με ηλεκτροεγκεφαλογράφημα μπορούν να παραχθούν νέες ενδείξεις για την κατανόηση των μηχανισμών ορισμένων συμπτωμάτων των ατόμων. Ιδιαίτερο παράδειγμα αποτελεί η ανακάλυψη ενός ρυθμού επιβράδυνσης πλεονεκτήματος (5-6Hz) της ινιακής περιοχής και της εκτεταμένης βραδείας δραστηριότητας μέσω εικοσιτετράωρου βίντεο σε κορίτσι 5 ετών. Στη συνέχεια παρατηρούνται πολυεστιακές εκκενώσεις κατά τη διάρκεια της αφύπνισης και σημαντική επιβάρυνση της εξέλιξης της ηλεκτρο-επιληπτικής κατάστασης κατά τη διάρκεια του ύπνου. Η συχνότητα των επιληπτικών κρίσεων ήταν μικρότερη ύστερα από τη θεραπεία με βαλπροϊκό (Xiaoqing et al., 2019).

Το αντανακλαστικό χτύπημα των χειλιών κατά την επιληπτική κρίση και οι στερεότυπες κινήσεις των χεριών μπορεί να είναι μια σωματοαισθητική διέγερση για

να κατακρημνιστεί η οδοντοστοιχία στα άτομα με σύνδρομο Rett (Xiaoqing et al., 2019).

Η επιληψία έχει συσχετιστεί με την αύξηση του κινδύνου της αναπνευστικής λοίμωξης. Σε άλλες διανοητικές αναπηρίες όπως είναι τα παιδιά με το σύνδρομο Down κατά την εισαγωγή των ασθενών αυτών στο νοσοκομείο υπάρχει μεγάλος κίνδυνος για λοίμωξη συγκριτικά με τα άτομα που πάσχουν από το Rett (Jessica Mac Kay et al, 2018).

Σε όλους τους τύπους υπάρχουν επιληπτικά επεισόδια. Το ηλικιακό μέγιστο της εμφάνισης είναι τα 12 έτη. Η θεραπεία στο σύνδρομο δεν είναι οριστική, ωστόσο η αντιμετώπιση των σοβαρών και συχνών επιληπτικών επεισοδίων σε παιδιά με σύνδρομο Rett είναι ισχυροί καθοριστικοί παράγοντες στην κλινική σοβαρότητα του φαινοτύπου. Η φαρμακευτική αγωγή μπορεί να βοηθήσει στις επιληπτικές κρίσεις και να θεραπευτούν ορισμένα από τα κινητικά προβλήματα του συνδρόμου Rett (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017).

2.8 Ποιότητα ζωής

Τα άτομα που έχουν διαγνωστεί με άτυπη μορφή συνδρόμου Rett δεν πληρούν όλα τα κριτήρια των κλινικών χαρακτηριστικών του Rett, όπως αναφέρθηκε στη παράγραφο 2.5.1, έχουν καλύτερα προσαρμοστικά λειτουργικά αποτελέσματα σε σχέση με άτομα που έχουν το κλασικό σύνδρομο Rett (Semmel et al., 2019).



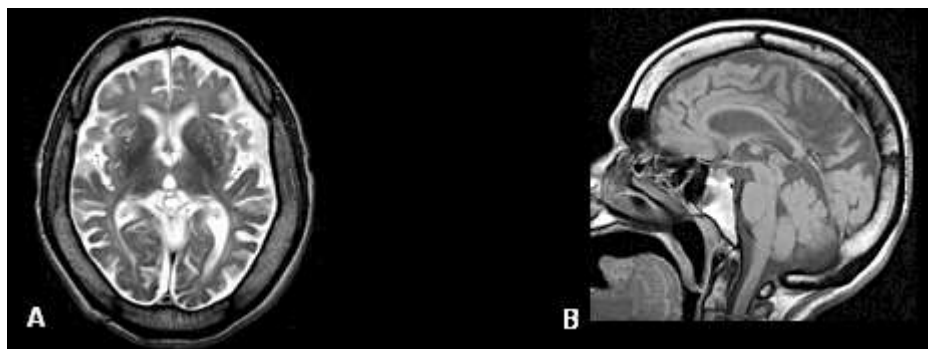
Εικόνα 5 - Η εικόνα ενός κοριτσιού με σύνδρομο Rett
(<https://medicinaonline.co/2019/03/08/sindrome-di-rett-cause-sintomi-tipi-diagnosi-stadi-cure-morte>)

2.9 Διάγνωση

Η διάγνωση βασίζεται κυρίως στην παρατήρηση, στα συμπτώματα και τη συμπεριφορά των κοριτσιών με συνεχή έλεγχο μέχρι 3 χρονών, σχεδόν στο τέλος της φάσης της υποστροφής. Απαραίτητο το λεπτομερές ιστορικό του παιδιού και η παρατήρηση από τη βρεφική ηλικία καθώς όσο πιο νωρίς βρεθεί το σύνδρομο τότε μπορεί να συμβάλει στη βελτίωση της ανάπτυξης.

Ο γενετικός έλεγχος, η αξονική (CT) και η μαγνητική τομογραφία (MRI) μπορούν να βοηθήσουν για τη διάγνωση των κοριτσιών με υποψία συνδρόμου Rett. Ένας εγκέφαλος ατόμου με σύνδρομο Rett δεν παρουσιάζει σημάδια φλεγμονής ή εκφυλισμού. Ωστόσο, υπάρχει συνολική μείωση του μεγέθους του εγκεφάλου και των μεμονωμένων νευρώνων. Έχει καταγραφεί μείωση του βάρους του εγκεφάλου κατά 12% έως 34% και είναι πιο εμφανής στις προμετωπικές, οπίσθιες και πρόσθιες μετωπικές περιοχές. Αυτά τα ευρήματα υποδεικνύουν ότι το σύνδρομο Rett είναι μια νευροαναπτυξιακή και όχι μια νευροεκφυλιστική διαδικασία (Chahil & Bollu, 2019).

Για να αποκλειστούν νευροεκφυλιστικές, νευρομεταβολικές, μιτοχονδριακές και άλλες διαταραχές που πιθανόν να παρουσιάζουν παρόμοια συμπτώματα γίνονται εξετάσεις αίματος και ούρων, ανάλυση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού, νευροφυσιολογικές αξιολογήσεις και νευροαπεικονιστικές μέθοδοι (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2018).



Εικόνα 6 - Μαγνητική τομογραφία συνδρόμου Rett(<https://www.asnr.org/neurographics/2/1/1/14.shtml>)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

3.1 Γονότυπες – Φαινότυπες συμπεριφορές

Οι φαινότυπες συμπεριφορές του συνδρόμου Rett εκδηλώνονται στην παλινδρόμηση για το λόγο ότι οι τοκετοί με σύνδρομο Rett παρουσιάζουν μεταβολές. Τα νεογνά από τις πρώτες στιγμές της ζωής τους παρουσιάζουν συχνά αναπνευστική δυσλειτουργία (Cosentino et al., 2018).

Κατά την περιγεννητική ανάπτυξη, γίνονται διάφορες διαδικασίες στο κεντρικό επίπεδο του εγκεφάλου, υπάρχουν έντονες μεταβολές και μοριακά ελλείμματα. Στην αρχή της γέννησης, η ωρίμανση και η συναπτογένεση συνεχίζονται όπως και η νευρογένεση στον υπόκαμπο. Αυτή συνδέεται με υψηλότερη γνωστική λειτουργία. Ήδη κατά την κύηση παρατηρείται μη φυσιολογική ανάπτυξη της κεφαλής στα έμβρυα. Στις πρώτες 3 εβδομάδες κύησης οι διαστάσεις του εγκεφάλου, ο όγκος και το βάρος δεν είναι φυσιολογικά. Αυτό μπορεί να οφείλεται σε έλλειψη της πρωτεΐνης MeCP2. Ο χρόνος της εμφάνισης μειωμένου νευρωνικού μεγέθους σε πυραμιδικούς νευρώνες οδήγησε σε ανόμοια ευρήματα. Μερικές μελέτες ανιχνεύουν διαφορές ήδη από την ηλικία των 4 εβδομάδων ενώ άλλες δεν είναι σε θέση να τις ανιχνεύσουν πριν τις 6 εβδομάδες (Cosentino et al., 2018).

3.2 Νευροψυχολογική αξιολόγηση

Η νευροψυχολογική αξιολόγηση είναι πολύ δύσκολη στα παιδιά με σύνδρομο Rett. Οι προσαρμοστικές λειτουργίες περιλαμβάνουν τις προσωπικές λειτουργίες της καθημερινής ζωής καθώς και τις διαπροσωπικές λειτουργίες επικοινωνίας και κοινωνικοποίησης (Semmel et al., 2019).

Πραγματοποιήθηκε έρευνα σε συστηματική ανασκόπηση που αξιολόγησαν την προσαρμοστική λειτουργία σε ασθενείς με σύνδρομο Rett. Ποιοτικές μελέτες αποκλείστηκαν λόγω της ανάγκης να εκτιμηθεί καλύτερα η ψυχομετρική υγεία και τα εύκολα εφαρμοζόμενα μέτρα. Οι πληροφορίες που κράτησαν από κάθε μελέτη ήταν τα χαρακτηριστικά των συμμετεχόντων (ηλικία, φύλο), σχεδιασμός της μελέτης, αν υπήρχε ομάδα ελέγχου, ο πληροφοριοδότης (γονέας και ο γιατρός) και ποσοτικά αποτελέσματα. Περιλαμβάνουν 22 μελέτες οι οποίες αξιολόγησαν την κινητικότητα, την στερεογνωσία, την προσαρμοστική λειτουργία, τον ύπνο, την ποιότητα ζωής, τον πόνο, τις επιληπτικές κρίσεις, την αναπνευστική λειτουργία, τη σίτιση και την σκολιωτική στάση (Semmel et al., 2019).

Ωστόσο τμηματικές μελέτες αξιολόγησαν τις διαφορές στην προσαρμοστική λειτουργία μεταξύ διαφορετικών ηλικιακών ομάδων. Το δείγμα ήταν κατά μέσο όρο 78 κορίτσια με σύνδρομο Rett, από 1 έως 60 ετών. Οι 17 μελέτες επικεντρώθηκαν στην μέθοδο με την οποία επιβεβαίωσαν την διάγνωση του συνδρόμου Rett, αξιολογήθηκαν με συγκεκριμένα διαγνωστικά κριτήρια και είχαν γενετική επιβεβαίωση. Οι τελευταίες 5 μελέτες χρησιμοποίησαν λιγότερο ακριβή μέθοδο γύρω από την διάγνωση, επειδή οι συμμετέχοντες είχαν επιβεβαιώσει το σύνδρομο Rett (Semmel et al., 2019).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

4. Θεραπευτικές προσεγγίσεις

Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Rett αντιμετωπίζονται με φαρμακευτική αγωγή και χειρουργική επέμβαση. Στο σύνδρομο Rett δεν υπάρχει ίαση αλλά υποστηρικτικές θεραπείες που έχουν ως σκοπό την αντιμετώπιση κάποιων προβλημάτων. Η παρέμβαση είναι εξατομικευμένη, ανάλογα με την κλινική εικόνα και της ανάγκης των παιδιών. Μπορεί να γίνει και συνδυασμός μερικών μεθόδων θεραπείας με τη συνεργασία ομάδων επιστημόνων σύμφωνα με τις προτιμήσεις και τις ανάγκες του παιδιού (Andziule et al., 2018).

4.1 Φαρμακευτικές Θεραπείες

4.1.1 Θεραπεία μέσω φυτικής κάνναβης

Έρευνες ανέφεραν ότι το φυτό κάνναβη έχει θεραπευτικά αποτελέσματα για το σύνδρομο Rett. Το ECBS είναι ένα σύνθετο νευροδιαμορφωτικό σύστημα που ρυθμίζει σημαντικές φυσιολογικές διεργασίες όπως είναι το άγχος, η κοινωνική συμπεριφορά και η μνήμη. Το φυσικό συστατικό της κάνναβης CBD είναι ένα ψυχοδραστικό κανναβιοειδές που έχει αντιεπιληπτική δράση, αντιφλεγμονώδεις, αντιοξειδωτικές και αντιψυχωτικές ιδιότητες για να μειώσει τη ναυτία και να έχουν νευροπροστατευτικά αποτελέσματα. Είναι αγχολυτικό, αντικαταθλιπτικό φάρμακο και ταυτόχρονα μειώνει τη γνωστική εξασθένηση και τη θνησιμότητα. Επιπλέον η CBD είναι γνωστό ότι ενισχύει την κλινική αποτελεσματικότητα του Δ9 - THC, αυξάνοντας την ανθεκτικότητα των ευεργετικών αποτελεσμάτων του, αποτρέποντας τα ψυχοδραστικά αποτελέσματά του. Το CBD και το THC βοηθάει τις επιληπτικές κρίσεις αλλά και την ανωμαλία του μυϊκού τόνου που υπάρχει στο σύνδρομο Rett. Η χρόνια χρήση έχει φανεί να βελτιώνει της οξείες και χρόνιες επιληπτικές κρίσεις καθώς και την κινητική βλάβη (Mouro et al., 2019).

4.1.2 Γονιδιακή θεραπεία

Το σύνδρομο Rett χαρακτηρίζεται από δομικές, μοριακές ανεπάρκειες στην συναπτική μετάδοση, δυσλειτουργική GABAergic, νευροαναπτυξιακές νόσους κυρίως ανασταλτικού νευροδιαβιβαστή στον εγκέφαλο, δράση ενεργοποίησης δύο αποτύπων υποδοχέων ιοντοτροπικού GABAaR και μεταβοτροπικού GABA_bR. Η απώλεια του GABAergic και του MECP2 δρα ως ένας κεντρικός μεσολαβητής για κάποιους χαρακτηριστικούς φαινότυπους Rett. Η αύξηση χοληστερόλης είναι επιζήμια της γνωστικής διαδικασίας, της μνήμης και των κινητικών δεξιοτήτων (Mouro et al., 2019).

Τα νευροστεροειδή και η διαδικασία της σύνδεσης de novo γίνεται με μετατόπιση χοληστερόλης από το κυτταρόπλασμα στην εσωτερική μιτοχondριακή μεμβράνη. Μετατρέπεται σε πρεγνενολόνη και μετά μετασχηματίζεται σε προγεστρόνη με δράση ενζύμου 3β-H₂D (Mouro et al., 2019).

Η ALLO (αλλοπρεγνανολόνη) προγεστερόνη από 5α-αναγωγή και η 3α-Hso είναι η ισχυρότερη ενδογενής διαμορφωτής του GABAergic system μέσω αλληλεπίδρασης

με το GABA_AR. Η ALLO αυξάνει τα μετασυναπτικά δυναμικά ανασταλτικά της GABA και καταστέλλει τη νευρωνική διεγερσιμότητα στους νευρώνες του Mecp2. Οι ιδιότητες των νευροστεροειδών είναι αγχολυτικές, αντικαταθλιπτικές και αντιψυχωτικές. Διευκολύνουν την αναγέννηση νευρώνων μετατραυματισμού ενώ προάγουν την μυελίνωση και βελτιώνουν την γνωσιακή λειτουργία, την επιληψία και την τραυματική εγκεφαλική βλάβη (Mouro et al., 2019).

4.2 Διαιτητικές θεραπείες

4.2.1 Κετογονική διατροφή

Μια έρευνα με αντιπροσωπευτικό δείγμα 145 παιδιά ηλικίας μεταξύ 2 και 16 ετών, που πάσχουν από ανυποχώρητη επιληψία και δεν είχαν βιώσει την κετογονική διατροφή, έδειξε ότι η δίμηνη διαίτα οδήγησε σε ποσοστό μείωσης κατά 75%, ενώ το 38% των παιδιών παρουσίασε μείωση κατά 50% στις επιληπτικές κρίσεις. Επίσης, πέντε παιδιά παρουσίασαν μειώσεις κατά 90% στις επιληπτικές κρίσεις και ένα παιδί δεν είχε. Αξίζει να σημειωθεί ότι σε παιδιά που διατέθηκαν στην ομάδα ελέγχου και συνέχισαν τη συνήθη θεραπεία τους με AED (αντιεπιληπτικά φάρμακα), μερικά από αυτά εμφάνισαν επιδείνωση των συμπτωμάτων και κανένα δεν είχε επιλοκές (Mouro et al., 2019).

4.3 Συντηρητικές θεραπείες

Για την θεραπεία του συνδρόμου Rett μπορούν να παρέμβουν πολλοί θεραπευτές των επιστημών υγείας, όπως είναι οι λογοθεραπευτές, οι εργοθεραπευτές, οι υδροθεραπευτές καθώς και οι ιπποθεραπευτές. Όλες αυτές οι θεραπευτικές ομάδες κατέχουν τον ίδιο σημαντικό ρόλο στην θεραπεία του συνδρόμου. Όπως και οι μουσικοθεραπευτές και οι φυσικοθεραπευτές οι οποίοι συμβάλουν στην βέλτιστη της λειτουργικότητας και της επικοινωνίας, στη παρούσα εργασία θα αναλυθούν περαιτέρω (Sokira, 2012).

4.3.1 Ιπποθεραπεία

Μια ακόμα μέθοδος που συμβάλλει στη θεραπεία του παιδιού με σύνδρομο Rett είναι η ιπποθεραπεία με σκοπό τη διατήρηση της ισορροπίας. Αποδείχτηκε ότι λιγότερο από τα μισά παιδιά χρειάζονται τη θεραπεία αυτή που βελτιώνει τη στάση του σώματος, το συντονισμό και την ισορροπία τους και οδηγεί στη βελτίωση των στερεότυπων κινήσεων των χεριών, για το λόγο ότι πρέπει να χρησιμοποιεί τα χέρια του για να καταφέρει να σταθεί στο άλογο. Βελτιώνει επίσης την παρατηρητικότητα του παιδιού και την αυτοπεποίθηση του καθώς πιστεύει ότι κάτι μπορεί να κατορθώσει (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017).

4.3.2 Εργοθεραπεία

Η εργοθεραπεία βοηθάει να γίνουν τα παιδιά πιο ενεργά στην αυτοεξυπηρέτησή τους και στη λειτουργικότητα των χεριών τους. Ένα ακόμα σημαντικό έργο που κάνουν οι θεραπευτές είναι η μείωση της απτικής άμυνας, δημιουργώντας ανοχή στα ερεθίσματά τους. Συμβάλλει επίσης στις καθημερινές τους ανάγκες όπως είναι η

ένδυση, η σίτιση, καθώς επίσης και στην εκτέλεση των αδρών και λεπτών κινήσεων (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017).

4.3.3 Υδροθεραπεία

Η υδροθεραπεία βοηθάει όχι μόνο στην καλύτερη ψυχολογία του παιδιού με σύνδρομο Rett αλλά παρέχει και ευεργετικές δράσεις. Βελτιώνει την κυκλοφορία του αίματος. Η άσκηση μέσα στο νερό εκτελείται πιο εύκολα, λόγω της άνωσης του νερού. Το μυοσκελετικό σύστημα δεν επιβαρύνεται με επιπλέον φορτίο. Έτσι βελτιώνεται ο κορμός και η ιδιοδεκτικότητα. Και τέλος με την υδροθεραπεία στο πέρας των συνεδριών καταλήγει το παιδί να ανταποκρίνεται καλύτερα στα εξωτερικά ερεθίσματα και καλυτερεύει η βλεμματική επαφή (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017).

4.3.4 Λογοθεραπεία

Η λογοθεραπεία συμβάλλει στη βελτίωση της επικοινωνίας. Τα παιδιά με σύνδρομο Rett έχουν ελάχιστο λεξιλόγιο και πολλές φορές δε μιλούν καθόλου. Οι θεραπευτές εξασκούν τα παιδιά με την χρήση εικόνων, συμβόλων και της νοηματικής γλώσσας για την βελτίωση της κοινωνικής και επικοινωνιακής τους επαφής (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017).

4.4 Συσχετισμός θεραπευτικών παρεμβάσεων για τα άτομα με σύνδρομο Rett					
Ερευνητές και χρονολογία	Μέθοδος	Διάρκεια άσκησης	Δείγμα ασθενών	Στόχος	Αποτελέσματα
Mc Amis et. al., 2017	Ηλεκτρονικά παιχνίδια/VR color, ιδικά προσαρμοσμένο για τα κορίτσια με Rett.	Για 8 μήνες θεραπείας.	Σε 1 κορίτσι με Rett.	Βελτίωσε της στερεότερες συμπεριφορές και αύξησε την χρήση των χεριών σε εξειδικευμένες λειτουργίες.	Αυτή η παρέμβαση αποδείχθηκε επιτυχημένη σε σοβαρές περιπτώσεις Rett.
Lotan et. al., 2007	Ανάλυση εφαρμοσμένης συμπεριφοράς/Applied Behavior Analysis (ABA).	Για 3 μήνες θεραπείας.	Είχε να κάνει με την καθημερινότητα των κοριτσιών με Rett, σε σχέση με την απόκτηση δεξιοτήτων.	Βελτίωση της ικανότητας τους στο βάδισμα.	Από 800 έως 8000 βήματα / ημερησίως.
Lotan et. al., 2012	Ειδική αγωγή/Conductive Education (CE).	Δεν υπήρχε όριο παρακολούθησης ωρών.	Σε 3 κορίτσια με Rett, ηλικίας 3-5 ετών, αξιολόγηση των λειτουργικών δεξιοτήτων.	Αξιολόγησε τις λειτουργικές δεξιότητες.	Έδειξε ότι οι δεξιότητες κινητικής λειτουργίας, βελτιώθηκαν κατά το πέρας της παρέμβασης

					αλλά μειώθηκαν ελαφρώς μετά από μήνες αδράνειας.
Bumin et. al., 2003 και Lotan et. al., 2009	Υδροθεραπεία/ Halliwick	Για 8 εβδομάδες σε 11 ετών άτομο με Rett.	Κινητοποίηση μέσα στο νερό.	1. Βελτίωση της επικοινωνία 2. Βελτίωση των κινητικών δεξιοτήτων Ενίσχυση της καθημερινότητας.	Μειώθηκαν οι στερεότυπες κινήσεις, το άγχος. Βελτιώθηκαν τα άνω άκρα και η ισορροπία
Lotan et. al., 2006	Αισθητηριακή θεραπεία (Snoezelen)	Δεν υπήρχε όριο παρακολούθησης ωρών.	Αξιολογήθηκαν 3 κορίτσια με Rett.	Βελτίωση της αισθητικότητας.	Φάνηκε αυτή η θεραπεία να έχει μειώσει τον μυϊκό τόνο. Ακόμα έχει βελτιώσει το εύρος κίνησης και την ισορροπία. Δεν βελτιώθηκε η στάση σώματος.

B ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο

5.1 Μουσική

Το χτύπημα των άκρων μελών με αντικείμενα ήταν η αρχή για την πρώτη επαφή με μουσικά όργανα (τυχαία περιστατικά). Ο ρυθμός της θεραπευτικής μουσικής έχει ως πρότυπο τους φυσικούς ήχους (άνεμο, νερό κ.τ.λ.) (Lapatas, 2014).

Η μουσική γίνεται αντιληπτή ως μια διάσπαρτη χρωματική αίσθηση. Οι μουσικές νότες αντιπροσωπεύονται διανοητικά σε ένα χώρο διανυσματικά προσανατολισμένο από αριστερά προς τα δεξιά έτσι ώστε οι χαμηλές θέσεις να τείνουν να είναι τοποθετημένες στα αριστερά ενώ στα δεξιά να βρίσκονται οι ψηλές (Antonietti et al., 2018).

Ο μουσικός ρυθμός προκαλεί διακυμάνσεις στο καρδιαγγειακό και αναπνευστικό σύστημα, που με τη σειρά του, επηρεάζει άλλες φυσιολογικές αλλαγές. Έχει επιβεβαιωθεί ότι τα νανουρίσματα μειώνουν τον καρδιακό παλμό και τον αναπνευστικό ρυθμό σε συνδυασμό με τη μουσική (Scherer & Zentner, 2001). Επίσης, η συναισθηματική ποιότητα της μουσικής αλλάζει επίσης, τον καρδιακό ρυθμό της αναπνοής (Sloboda & Juslin, 2001).

Ακόμα, παρατηρήθηκε ότι υπάρχει συσχετισμός ανάμεσα στις μυϊκές αντιδράσεις και στις εκφράσεις του προσώπου, κατά τη διάρκεια του ακούσματος μιας μελωδίας. Οι απαντήσεις τείνουν να σχετίζονται ειδικά με τον τύπο της μουσικής (Scherer & Zentner, 2001). Η μουσική με αρνητικό συναισθηματικό νόημα τείνει να προάγει μεγαλύτερη κυματοειδή μυϊκή δραστηριότητα, ενώ η μουσική με θετική, λιγότερη μυϊκή. Η δραστηριότητα αυτή ξεκινάει από την ηλικία των 3 με 4 ετών (Scherer & Zentner, 2001).

5.2 Ο Ρόλος της μουσικοθεραπείας

Η μουσικοθεραπεία έχει ως μορφή θεραπείας την τέχνη και βασίζεται στην επιστήμη της κυματικής. Αυτό σημαίνει ότι κάθε υγιές όργανο παράγει μια συγκεκριμένη δόνηση και η μεταβολή της σημαίνει την εμφάνιση κάποιας ασθένειας (Lapatas, 2014).

Ο μουσικοθεραπευτής εστιάζει στην αξιολόγηση της εξελισσόμενης θεραπείας με την αρωγή του ρυθμού και των ήχων. Αυτό επιτυγχάνεται μέσω της ακοής της μουσικής, τον αυτοσχεδιασμό της μουσικής και της λεκτικής επικοινωνίας. Ο θεραπευτής για να εφαρμόσει τη μουσικοθεραπεία δεν είναι απαραίτητο να έχει μουσική γνώση. Μπορεί να την εκτελέσει ο θεραπευτής της ιατρικής ομάδας είτε είναι φυσικοθεραπευτής ή λογοθεραπευτής, αρκεί να έχει δίπλωμα με εξατομικευμένη γνώση πάνω στην μουσικοθεραπεία. Στόχος είναι η θεραπεία και ανάλογα την πάθηση που έχει ο ασθενής να εφαρμόζεται η κατάλληλη μουσικοθεραπεία (Lapatas, 2014).

5.3 Που εστιάζει η μουσικοθεραπεία;

Η μουσικοθεραπεία εστιάζεται σε μαθησιακές δυσκολίες, σε νευρολογικές παθήσεις, αναπτυξιακές διαταραχές, στον αυτισμό, στην ογκολογία, στην κοινωνική

επανεξέταση, στα γυναικολογικά προβλήματα, στο αλτσχάιμερ, στα εγκεφαλικά προβλήματα κ.τ.λ. (Lapatas, 2014).

5.3.1 Ασθενής και μουσικοθεραπεία

Για να επωφεληθεί ένας ασθενής από τη μουσικοθεραπεία δεν χρειάζεται να έχει ιδιαίτερες μουσικές ικανότητες. Επίσης, δεν υπάρχει ένα είδος μουσικής το οποίο είναι πιο αποτελεσματικό από ένα άλλο. Όλα τα είδη μουσικής μπορούν να χρησιμοποιηθούν με εξίσου αποτελεσματικό τρόπο στη βελτίωση της ζωής κάποιου ασθενούς. Η επιλογή της μουσικής εξαρτάται από τις μουσικές προτιμήσεις των ασθενών, καθώς και από τις εξατομικευμένες συνθήκες και απαιτήσεις της θεραπείας (Lapatas, 2014).

Τα άτομα με αναπτυξιακές αναπηρίες ανήκουν στο ποσοστό του πληθυσμού που αντιμετωπίζεται πιο συχνά στη μουσικοθεραπεία (Hanser, 1999). Οι έρευνες έδειξαν πως η μουσική προωθεί και παρακινεί την επιθυμία τους να αλληλεπιδρούν, να επικοινωνούν με το περιβάλλον τους και να αναπτύξουν το γνωστικό, συναισθηματικό, αισθητηριακό και κινητικό τομέα τους (Toolan & Coleman, 1994).

Η μουσική φαίνεται να είναι ευεργετική στη θεραπεία της δυσαρθρίας, μετά από ένα εγκεφαλικό τραύμα ή ένα εγκεφαλικό επεισόδιο. Ακόμα, η μουσική είναι ένας αποτελεσματικός τρόπος αποκατάστασης όπως και για την αφασία. Μια τεχνική αποκατάστασης για την αφασία είναι η μίμηση του τραγουδιού (Molnar-Szakcs & Overy, 2006). Οι δυσλεκτικοί άνθρωποι επίσης μπορούν να βοηθηθούν μέσω της μουσικής. Οι πρωταθλητές με δυσλεξία, είδαν βελτίωση μέσω της μουσικοθεραπείας (Castellanos et al., 2008).

5.3.2 Μουσικοθεραπεία ως Θεραπεία για τον αυτισμό

Τα παιδιά που έχουν αυτισμό δεν μπορούν να ελέγξουν σωστά τα συναισθήματά τους όσον αφορά στις διαπροσωπικές τους σχέσεις. Τα βασικά θέματα που προκύπτουν είναι η μη καλή αντίληψη σχετικά με την αναγνώριση των ανθρώπων. Έτσι, η μουσικοθεραπεία χρησιμοποιείται στα άτομα αυτά για να μπορέσουν να επικοινωνήσουν καλύτερα με το κοινωνικό τους περιβάλλον (Khetrapal, 2009).

Βρέθηκαν οφέλη στις τεχνικές που χρησιμοποιούσαν το ρυθμό ως μέσω επικοινωνίας. Το αποτέλεσμα ήταν η μουσική να αποτελεί έναν τρόπο επικοινωνίας για εκείνους που πάσχουν από αυτισμό. Επίσης, φαίνεται να βελτιώνεται κατά υψηλό βαθμό η μνήμη και η αποστήθισή τους (Khetrapal, 2009).

Άλλες έρευνες έδειξαν ότι τα άτομα που εκφωνούσαν τραγουδιστά τις φράσεις που χρησιμοποιούσαν στο λόγο τους είχαν πιο αποδοτική επικοινωνία με τους οικείους τους. Αξιοσημείωτη είναι η βελτίωση της βλεμματικής προσοχής του πάσχοντος ατόμου με άλλο άτομο, όταν ακούγονται οι μουσικοί ήχοι (Khetrapal, 2009).

Με την μουσική μπορεί να αναγνωριστούν τα συναισθήματα ενός ατόμου που πάσχει από αυτισμό. Η εναλλαγή του τόνου μιας μελωδίας είναι ένα εργαλείο για να γίνει αντιληπτή η συναισθηματική κατάσταση του ατόμου (Khetrapal, 2009).

Επίσης, σε έρευνα διαπιστώθηκε ότι υπάρχουν ημισφαιρικές διαφορές σχετικά με την ορθότητα μιας μελωδίας. Συγκεκριμένα οι συμμετέχοντες που θεώρησαν ευχάριστη τη μελωδία αισθάνθηκαν ερέθισμα στο αριστερό ημισφαίριο (κυρίαρχη μεριά) και μη ευχάριστη στο δεξί ημισφαίριο (Khetrapal, 2009).

Ο κροταφικός, ο ινιακός και ο βρεγματικός λοβός ενεργοποιούνται κατά τη διάρκεια της μουσικής κάτι που συνήθως αυτό δεν συμβαίνει κατά την ομιλία. Για την ενεργοποίηση αυτών των νευρώνων κατά την ακρόαση της μουσικής, η συγκεκριμένη διαδικασία δεν έχει αποσαφηνιστεί. Επομένως, η απεικόνιση του εγκεφάλου είναι μια σίγουρη μέθοδος που μπορεί να διακρίνει εγκυρότερα δεδομένα για τα αποτελέσματα της μουσικοθεραπείας (Khetrapal, 2009).

5.4 Μουσικοθεραπεία στο σύνδρομο Rett

Η μουσικοθεραπεία συνδέει την επικοινωνία, ανάμεσα στο παιδί να εμβαθύνει μεταξύ του εσωτερικού και του εξωτερικού κόσμου του. Η θεραπεία αυτή προωθεί τη μάθηση, την κοινωνικοποίηση, την λειτουργικότητα και τη δραστηριοποίηση του ασθενή με σύνδρομο Rett. Η ακοή στο Rett συνήθως είναι φυσιολογική. Έτσι τα παιδιά απολαμβάνουν τους ήχους και τη μουσική (Vilmante A. & Sigita L., 2017). Οι έντονοι ήχοι μπορεί να τα ταράζουν και να τους προκαλέσουν νευρικό γέλιο ή και ύπνο (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017). Η μουσικοθεραπεία φαίνεται να παίζει σημαντικό ρόλο, καθώς βοηθάει παροδικά την παύση των στερεότυπων κινήσεων, στον αυτοσχεδιασμό και την παραγωγή ήχου (Vilmante & Sigita, 2018).

Οι περιπτώσεις που έχουν αντιμετωπιστεί με τη μουσικοθεραπεία έδειξαν κάποιο βαθμό ψυχικής και σωματικής ανάπτυξης. Ένας από τους βασικούς στόχους είναι να παίζουν μόνα τους μουσικά όργανα. Αυτή η δραστηριότητα έχει αποδειχθεί ότι βελτιώνει την χρήση των χεριών τους. Τα παιδιά με σύνδρομο Rett έχουν πολύ αναπτυγμένες πνευματικές ικανότητες και είναι ιδιαίτερα εφικτό να κατανοήσουν τη μουσική (Yasuhara & Sugiyama, 2001).

Η επικοινωνία είναι μία από τις βασικές ανάγκες των ανθρώπων έτσι ώστε η έλλειψή της οδηγεί σε δυσαρέσκεια και συχνά προκαλεί τον κοινωνικό αποκλεισμό. Είναι εξαιρετικά σημαντικό στα άτομα με σύνδρομο Rett να δίνεται η έμφαση στη μάθηση ώστε να εκφράσουν τις επιθυμίες και τα συναισθήματά τους με άλλους ανθρώπους μέσω της έκφρασης του προσώπου, της κίνησης και του ρυθμού. Μέσω αυτής της μεθόδου τα παιδιά μαθαίνουν νέα πράγματα πιο εύκολα. Για το σκοπό αυτό η μουσικοθεραπεία είναι ένας διάυλος επικοινωνίας και ως επί το πλείστον την προτιμούν τα άτομα με σύνδρομο Rett (Vilmante & Sigita, 2018).

Όσον αφορά στη μουσικοθεραπεία το παιδί με Rett πρέπει αρχικά να έχει την κατάλληλη στάση στο χώρο για να μπορέσει να έχει την προσοχή του στραμμένη στον θεραπευτή. Η μουσικοθεραπεία έχει διπλό ρόλο (θεραπείας). Ο πρώτος ρόλος είναι πως διαμορφώνει ένα χώρο απαραίτητο για την ανάπτυξη της θεραπείας και δεύτερον μπορεί το παιδί να έχει ελευθερία έκφρασης και έτσι ο θεραπευτής να ρυθμίσει τις διαφορετικές συμπεριφορές του. Οι αυθόρμητες κινήσεις (αυτοσχεδιασμός της μουσικής θεραπείας) προσελκύουν τα παιδιά για επικοινωνία και αυθόρμητες εκφράσεις μέσω διαδραστικής ζωντανής μουσικής στη συνεδρία (Antonietti et al., 2018). Η θεραπεία σε κάθε περίπτωση στην συνεδρία ακολουθεί το ίδιο μοτίβο μεθόδων και έτσι το παιδί αποκτά εμπιστοσύνη και ασφάλεια σε αυτό. Η μουσική θεραπεία ακόμα κάνει πιο εύκολο το ρόλο του φυσικοθεραπευτή καθώς πετυχαίνει τα μέγιστα αποτελέσματα χωρίς καμία αντίσταση ή αποτρεπτική συμπεριφορά αφού μπορεί να την εκτελέσει ο ίδιος και να συνδυάσει αυτές τις δυο θεραπείες σε μια συνεδρία (Cochavit & Meir, 2004).

5.5 Κλίμακα αξιολόγησης IPCA

Η IPCA (Inventory of Potential Communicative Acts) είναι μια κλίμακα αξιολόγησης. Χρησιμοποιήθηκε για να συγκεντρώσει περιγραφικές πληροφορίες για τις πιθανές επικοινωνιακές μορφές και λειτουργίες των ατόμων με αναπτυξιακές αναπηρίες καθώς και σοβαρά προβλήματα επικοινωνίας συμπεριλαμβανομένων των ατόμων με Rett (Bartl-rokorny et al., 2013).

Η βιντεοσκόπηση είναι μια μέθοδος που χρησιμοποιεί το IPCA είναι και έχει ως σκοπό να καταγράψει λεκτικούς και μη λεκτικούς τρόπους επικοινωνίας όσον αφορά στον βαθμό κοινωνικότητας του ατόμου, στις ατομικές ανέσεις και στους συμπεριφορικούς τρόπους και συναισθηματικές αντιδράσεις του (Bartl-rokorny et al., 2013).

Η IPCA συμβάλει στην πρόωμη αναπτυσσόμενη κοινωνικό-επικοινωνιακή λειτουργία στα άτομα με τυπική Rett και σε μια ευρύτερη ηλικιακή ομάδα των ατόμων αυτών. Τα δεδομένα αυτά είναι χρήσιμα για την εξέλιξη του συνδρόμου Rett έτσι ώστε να γίνει έγκαιρη διάγνωση αυτής της νευροαναπτυξιακής διαταραχής μετά την φάση της υποστροφής (1ο έτος της ζωής του). Επίσης, η μουσικοθεραπεία μπορεί να συμβάλει άμεσα στις κοινωνικό-επικοινωνιακές διαταραχές του παιδιού με Rett. Η κλίμακα αυτή είναι κατάλληλη για το σκοπό αυτό (Bartl-rokorny et al., 2013).

5.5.1 Μέθοδος Guided Imagery and Music

Μία μέθοδος που ονομάζεται Guided Imagery and Music (GIM), ξεκινά σκόπιμα οπτικές εικόνες στο μυαλό του ασθενούς ξεκινώντας από ερεθίσματα που βασίζονται στη μουσική. Δόθηκαν ερωτηματολόγια στους γονείς των παιδιών με Rett, όπου ρωτήθηκαν αν τους αρέσει η μουσική, είχαν αποτελέσματα με ποσοστό 90% θετικά. Η μουσική και η δημιουργία απλών ήχων με όργανα, επιτρέπει στο παιδί να εκφράσει τα συναισθήματά του και να βελτιώσει τη συνολική του διάθεση ταυτόχρονα (Antonietti et al., 2018).

Η θεραπεία Vibroacoustic VAT, είναι μια ηχητική θεραπεία η οποία λειτουργεί με ήχο και δονήσεις, οι οποίες εφαρμόζονται κατευθείαν στο σώμα. Οι ερευνητές εφάρμοσαν το συνδυασμό αυτών των δύο τεχνικών και ως αποτέλεσμα προέκυψε η χαλάρωση, η μείωση του υπεραερισμού και των στερεότυπων κινήσεων, η αύξηση της ευαισθητοποίησης στην αφή και της συγκέντρωσης καθώς και η βελτίωση των κινήσεων (Antonietti et al., 2018).

Μια κλινική περίπτωση από τους ερευνητές, που εξέτασαν ένα εντεκάχρονο κορίτσι με σύνδρομο Rett. Πραγματοποιήθηκαν 22 συνεδρίες μουσικοθεραπείας. Στην αξιολόγηση υπήρχε καλή χρήση των άκρων, κατάλληλη προσοχή και καλή επικοινωνία. Στην αρχή ο θεραπευτής έδωσε ένα μουσικό όργανο για να το επεξεργαστεί. Στο τέλος των θεραπειών είχε την ικανότητα να εκφράζεται μέσα από την μουσικοθεραπεία και οι στερεότυπες κινήσεις ήταν σε μικρότερο βαθμό (Antonietti et al., 2018).

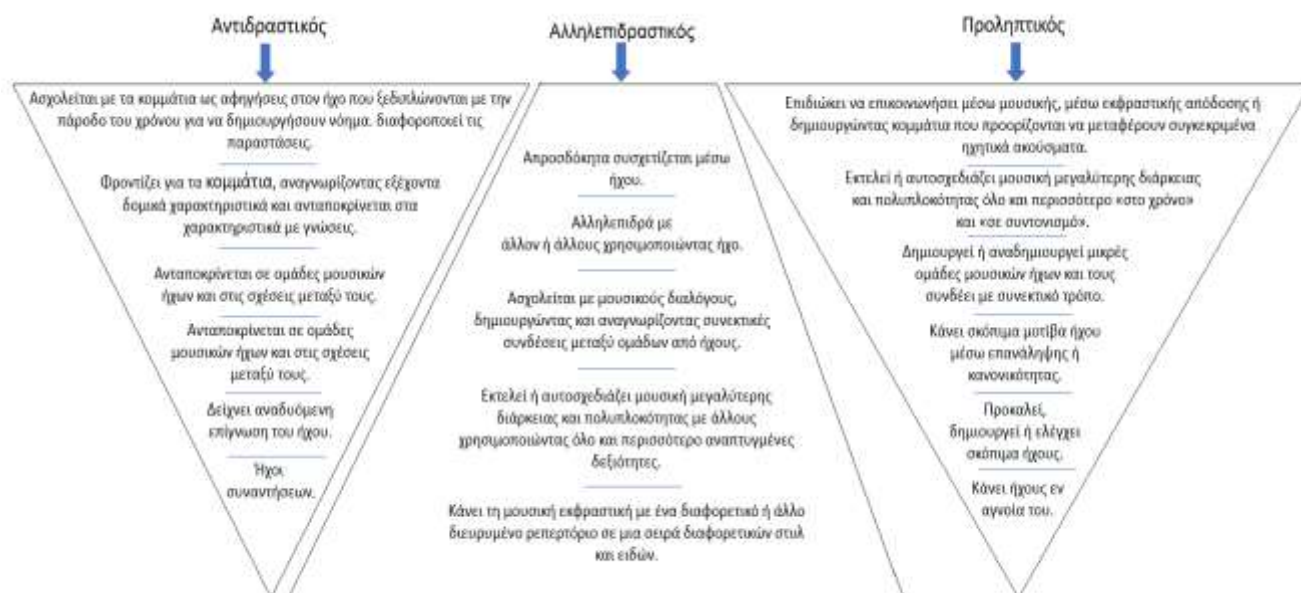
Επίσης, ο ερευνητής, περιέγραψε την περίπτωση ενός 14 χρόνου κοριτσιού με σύνδρομο Rett. Σκοπός αυτών των συνεδριών ήταν να την δραστηριοποιήσουν. Στην

πρώτη συνεδρία, ο θεραπευτής πήρε το χέρι της και προσπαθούσε να το φέρει σε επαφή με το άλλο. Ο ερευνητής ακολούθησε μια αυτοσχεδιαστική θεραπεία όταν με το ντέφι κατά λάθος ακούμπησε το αντίθετο χέρι της και είδε θετικά αποτελέσματα. Αυτή η μέθοδος βοήθησε σε μεγάλο βαθμό το κορίτσι και έτσι άρχισε να επικοινωνεί, να αναγνωρίζει το τραγούδι και να συμμετέχει στον ρυθμό (Antonietti et al., 2018).

5.5.2 Το πρόγραμμα Sounds of Intent (SOI)

Έρευνα με παρέμβαση της μουσικοθεραπείας μέσω του προγράμματος Sounds of Intent (SOI), εφαρμόστηκε σε 2 κορίτσια με κλασικό σύνδρομο Rett όπου είχε σκοπό την παρέμβαση της μουσικοθεραπείας, την αξιολόγηση, τη διατήρηση και την ανάπτυξη της μουσικής, τη γνωστική και συναισθηματική συμπεριφορά των κοριτσιών με Rett. Οι ερευνητές πρότειναν με ερωτηματολόγια για την πιο αποτελεσματική μουσικοθεραπεία για τα κορίτσια με Rett, τη χρήση δομημένων μουσικών παιχνιδιών και οργάνων με ενδιαφέρουσα υφή, τραγούδια με εικόνες ή άλλα σύμβολα (Maia & Morgado, 2020).

Το πρόγραμμα Sounds of Intent (SOI) έχει αναλυτική βάση τον προγραμματισμό και αξιολογεί την πρόοδο της μουσικοθεραπείας σε κορίτσια με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες - special educational needs (SEN). Το πρόγραμμα έχει 3 τομείς μουσικής συμμετοχής Reactive, Proactive και Interactive (Αντιδραστική Προληπτική και Διαδραστική) (Maia & Morgado, 2020).



Εικόνα 7 - Οι τομείς μουσικού προγράμματος του RPI και ο διαχωρισμός τους σε υποκατηγορίες
(τροποποιημένο από Maia & Morgado, 2020)

Ο αντιδραστικός τομέας αντιστοιχεί στην ικανότητα ανταπόκρισης και ακρόασης σε μουσικά ερεθίσματα. Ο προληπτικός τομέας αντιστοιχεί στη δημιουργία και τον έλεγχο μουσικών οργάνων. Ο διαδραστικός τομέας, αντιστοιχεί στην επικοινωνία και το διάλογο ακούγοντας και παράγοντας ήχο. Το πρόγραμμα SOI έχει 6 μεγάλες κατηγορίες, τα οποία είναι βασικά στοιχεία για την κατανόηση της μουσικής για τα κορίτσια με Rett. Από αυτό αξιολογεί ο θεραπευτής από 1 έως 6 για κάθε τομέα του R,P,I (Maia & Morgado, 2020).

Μεθοδολογία

Πραγματοποιήθηκε μια παρέμβαση που διήρκησε 23 εβδομάδων. Στις συνεδρίες με μουσικοθεραπεία μέσω του προγράμματος SOI, αξιολογήθηκε το επίπεδο της μουσικής, του κοινωνικού, του κινητικού και του επικοινωνιακού σε 2 κορίτσια 4 ετών με σύνδρομο Rett. Τα κορίτσια είχαν τα κλασικά κλινικά χαρακτηριστικά του Rett, όπως αναφέρθηκαν στη παράγραφο 2.5.1. Οι θεραπείες που ακολουθούσαν ήταν φυσικοθεραπεία και υδροθεραπεία (Maia & Morgado, 2020).

Προφίλ της Μ

Στο πρόγραμμα η Μ ταξινομείται κυρίως στο διαδραστικό τομέα σε επίπεδο 5. Υπάρχει παλινδρόμηση και ανάπτυξη στους 3 τομείς, καθώς έδειξε να έχει πρόοδο και στους άλλους 2, διότι στο τέλος των συνεδριών έφτασε στο επίπεδο 3 και 4 (Maia & Morgado, 2020).

Προφίλ της Λ

Στο πρόγραμμα η Λ ταξινομείται κυρίως στον προληπτικό τομέα. Το επίπεδο συμμετοχής και συνέπειας είναι το 4. Χρησιμοποιήθηκαν κρουστά μουσικά όργανα αλλά όχι με πρωτοβουλία των ασθενών. Δεν υπήρξε καλή επαφή με τα μάτια. Στην κλίμακα 0 έως 25 το επίπεδο συμμετοχής ήταν 16. Η Λ είχε μια μικρή βελτίωση και στους 3 τομείς (Maia & Morgado, 2020).

Σε αυτήν την έρευνα το πρόγραμμα SOI ανέλυσε τις ηχητικές και μουσικές συμπεριφορές. Ακόμα αξιολόγησε και ανέπτυξε την επικοινωνία και τις συναισθηματικές ικανότητες μέσω της μουσικής έκφρασης. Ταυτόχρονα επέτρεψε την ανάλυση των παθολογικών συμπεριφορών (Maia & Morgado, 2020).

5.5.3 Μουσική θεραπεία σε περιπτώσεις συνδρόμου Rett

Οι στόχοι για αυτήν την έρευνα “Music Therapy for the Development of Individuals with Rett Syndrome: Interventions, Methods in Practice” ήταν να βρεθούν αποτελεσματικές τεχνικές μουσικοθεραπείας για άτομα με Rett και ως αποτέλεσμα η μείωση των στερεότυπων κινήσεων των χεριών και η αύξηση της κίνησης. Οι μέθοδοι που εφαρμόστηκαν σε άτομα με Rett ήταν να κάνουν παύσεις με ένα κουμπί για να ολοκληρώσουν μια μουσική φράση. Η συνεδρία γίνεται με τον αυτοσχεδιασμό και το συγχρονισμό της αναπνοής (Fonzo et al., 2020).

Μια άλλη μέθοδος θεραπείας είναι η vibroacoustic music μέσω της μουσικοθεραπείας. Αυτή η μέθοδος συμβάλλει στην αντιμετώπιση του κινδύνου από

αναπνευστικές ανωμαλίες. Τα αποτελέσματα για το ερωτηματολόγιο έδειξαν ότι η κατάλληλη μουσικοθεραπεία για παιδιά με Rett ήταν αυτή όπου είχε δομημένα μουσικά όργανα με διαφορετική υφή και σχήμα. Τα αποτελέσματα ήταν η λειτουργική χρήση των άκρων, η βελτίωση της μη λεκτικής επικοινωνίας, η κινητική δεξιότητα και ο ενθουσιασμός μετά τη θεραπεία (Fonzo et al., 2020).

Από την άλλη η αυτοσχεδιαστική μουσικοθεραπεία δεν έδειξε να βελτιώνει τις στερεότυπες κινήσεις των χεριών. Ωστόσο αυτή η έρευνα ήταν ανεπαρκής εξαιτίας του μη επαρκούς δείγματος για την επιστημονική βιβλιογραφία (Fonzo et al., 2020).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

6. Συσχετισμός φυσικοθεραπείας και μουσικοθεραπείας στο σύνδρομο Rett

Τα τελευταία χρόνια οι ερευνητές έχουν συσχετίσει τη φυσικοθεραπεία με τη μουσικοθεραπεία μέσω των θεραπευτικών ασκήσεων. Οι μέθοδοι κίνησης και ρυθμού χαλαρώνουν το παιδί. Με την προοδευτική θεραπεία και τους λεπτούς χειρισμούς αναπτύσσεται εμπιστοσύνη μεταξύ παιδιού και ειδικού και έτσι μειώνεται, οι στερεότυπες κινήσεις, η βελτίωση της ισορροπίας και το εύρος τροχιάς. Ο θεραπευτής εμβαθύνει στην ψυχολογία του ασθενή μέσω του θεραπευτικού μασάζ και το συνδυασμό άλλων εναλλακτικών θεραπειών π.χ. υδροθεραπεία. Το παιδί με σύνδρομο Rett αντιμετωπίζει δυσκολία στις ξαφνικές αλλαγές. Ο θεραπευτής δημιουργεί το αίσθημα ασφάλειας για να μπορέσει να συνδυάσει με μια συνεδρία τις δύο αυτές θεραπείες και με αυτόν τον τρόπο να βελτιώσει και να ελευθερώσει τα άκρα του και στο τέλος να κατορθώσει ακόμα και να παίξει ένα όργανο (Cochavit & Lotan, 2004).

Η σκολιωτική στάση είναι συχνή στο σύνδρομο Rett και η αύξηση της συχνότητας έως την εφηβική ηλικία. Η ιδιοπαθής σκολίωση μπορεί να επιδεινωθεί. Η πρόβλεψη της σκολιωτικής θέσης περιλαμβάνει τον τύπο και τη θέση της συγκεκριμένης μετάλλαξης MECP2 πρωτεΐνης, τη συνολική κλινική σοβαρότητα και την απουσία ή καθυστερημένη ανάπτυξης κινητικών δεξιοτήτων (Alan K Percy, 2010).

Η φυσικοθεραπεία μπορεί να συντελέσει σημαντικό ρόλο στη βελτίωση της ζωής των ατόμων με σύνδρομο Rett. Η φυσικοθεραπεία καλείται να μειώσει τα κλινικά χαρακτηριστικά του Rett όπως αναφέρθηκαν στη παράγραφο 2.5.1 για να διευκολυνθούν στη βάδιση, στην κίνηση, στην σκολιωτική στάση (με ειδικές ασκήσεις), στην ισορροπία, στο συντονισμό και στη σωματική συνειδητοποίηση. Η θέση του φυσικοθεραπευτή είναι η διατήρηση της κίνησης και οι εναλλακτικές ασκήσεις και πάντα με τις δυνατότητες του ασθενή. Μερικά από αυτά τα κορίτσια καταφέρνουν να περπατήσουν χωρίς βοήθεια μετά τα 10 χρόνια. Σε αυτή τη φάση θα χρειαστεί συστηματική εξάσκηση από το φυσικοθεραπευτή (Βωνιάτη & Χαραλάμπους, 2017).

Τουλάχιστον το 80% του πληθυσμού με τη διαταραχή αυτή εφαρμόζει τη συνδυαστική μέθοδο. Στα θέματα τα οποία παρεμβαίνει ο θεραπευτής αφορούν στην βελτίωση της απραξίας, της αταξίας, της παραμόρφωσης και στον κακό συντονισμό των άκρων κλπ. Είναι γνωστό ότι τα άτομα με σύνδρομο Rett αντιμετωπίζουν συχνά σοβαρά προβλήματα οστεοπενίας (Horne et al., 2017). Για αυτό το παιδί καθώς μεγαλώνει χρειάζεται περισσότερη κινησιοθεραπεία από τους φυσικοθεραπευτές για να σταθεροποιείται η στάση του και να διατηρείται η σταθεροποίησή του. Είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι η χειρουργική αντιμετώπιση για την αποκατάσταση της σκολιωτικής στάσης, της οστεοπενίας αλλά και των καταγμάτων που είναι ένα πολύ συχνό φαινόμενο σε άτομα με Rett, είναι ωφέλιμο να αντιμετωπιστεί σε συνδυασμό των ορθοπεδικών χειρουργών αλλά και των φυσικοθεραπευτών καθώς μπορούν να συμβάλουν στην ποιότητα ζωής τους, στην καθημερινότητα τους, στον πόνο, την κινητικότητα, στην μείωση της σπαστικότητα αλλά και στην βελτίωση των αρθρώσεων (Svedberg et al., 2018).

Ωστόσο, η συστηματική και χρόνια εφαρμογή του συνδυασμού μουσικής θεραπείας και φυσικοθεραπείας βοηθάει στη βελτίωση πολλών από των προβλημάτων που έχει ο ασθενής. Μια έρευνα, με τη συμβολή των δύο αυτών θεραπευτικών μέσων, που επέλεξε να διαχειριστεί άτομα με Rett έδειξε ότι η απόρροια των δύο αυτών προσεγγίσεων είχε θετικά αποτελέσματα. Ο συνδυασμός των δύο επιστημών είχε σκοπό τη σωματική και συναισθηματική κατάσταση του ατόμου (Cochavit & Meir, 2004).

6.1 Παρέμβαση με αισθητικές και κινητικές δραστηριότητες

Σε μια έρευνα που εξέτασε κορίτσια με Rett ηλικίας από 2 έως 6 ετών είχε ως παρέμβαση τη φυσικοθεραπεία και πιο συγκεκριμένα αισθητικές και κινητικές δραστηριότητες. Η παρέμβαση διαρκούσε 6 μήνες με τυχαίο δείγμα και οι ερευνητές δεν είχαν καμία επαφή με το οικογενειακό περιβάλλον. Στην παρέμβαση αυτή στόχος ήταν η ανάπτυξη της κίνησης και της αυτοχίας. Έδωσαν βάση κυρίως στην ιδιοδεκτικότητα και στην βάρδιση και στην αύξηση της BDNF. Υπήρχε επίβλεψη από ένα φυσικοθεραπευτή και το πρόγραμμα ήταν 6 φορές την εβδομάδα για 2 με 3 ώρες ημερησίως (Downs et al., 2018).



Σχηματικό διάγραμμα που δείχνει τα στοιχεία της εμπλουτισμένης παρέμβασης και τις επιδράσεις των βελτιωμένων λειτουργικών ικανοτήτων.

Εικόνα 8 - Η επίδραση του BDNF όπου έχει αναφερθεί στο κεφάλαιο 2.3 (Brain Derived Neurotrophic Factor)
(τροποποιημένο από Downsetal., 2018)

Αποτέλεσμα

Σε αυτήν την έρευνα έγινε μέτρηση μέσω της κλίμακας Rett Syndrome Gross Motor Scale (RSGMS) στην οποία υπήρχαν 15 είδη για την όρθια, την καθιστή στάση και για το βάδισμα. Διαφορετικά στάδια εκ των οποίων λάμβαναν βαθμολογία σύμφωνα με το επίπεδο βοήθειας που παρεχόταν στα κορίτσια με Rett. Η κλίμακα ήταν από 0 έως 3. Το 3 αντιπροσώπευε την καλύτερη λειτουργία. Η κλίμακα επίσης διαφοροποιούσε την ηλικία και το γονότυπο. Το όριο των λαθών ήταν έως και 4

σφάλματα. Άλλα αποτελέσματα που κατέγραψαν ήταν τα επίπεδα του BDNF, το βάρος, η ποιότητα ύπνου και η γενική συμπεριφορά (Downs et al., 2018).

6.2 Η κινητική και η αισθητική μάθηση μέσω του φυσικοθεραπευτή

Η παρέμβαση αυτή είχε θετικά αποτελέσματα σε κοινωνικές, γνωστικές και άλλες αισθητηριακές παρεμβάσεις στα κορίτσια με Rett. Στην κλίμακα της κίνησης η βαθμολόγηση ανέβηκε κατά μέσο όρο 8 βαθμούς επιπλέον και στους 45 βαθμούς συνολικά μετά από 6 μήνες θεραπείας. Τα επίπεδα ύπνου στα κορίτσια παρέμειναν ως έχουν. Οι κινητικές δεξιότητες βελτιώθηκαν ελαφρώς. Στο 50% ηλικίας 5 ετών αυξήθηκαν οι επιληπτικές κρίσεις. Τα επίπεδα του BDNF ήταν χαμηλότερα από τα παιδιά του γενικού πληθυσμού (Downs et al., 2018).

Παρέμβαση διπλής θεραπείας

Μία ακόμα παρέμβαση μέσω διπλής θεραπείας σε ένα κορίτσι 9 ετών με Rett είναι η ακόλουθη. Η συνεδρία διαρκούσε μισή ώρα, 2 φορές την εβδομάδα. Τα επίπεδα κινητικών δεξιοτήτων ήταν καλά. Η βάδιση γινόταν με υποστηρικτικό μέσο, ενώ η καθιστή θέση ήταν χωρίς βοήθημα για λίγα λεπτά. Όταν καθόταν για αρκετή ώρα χρειαζόταν βοήθημα για να μπορέσει να καθίσει στο στρώμα (Cochavit & Meir, 2004).

Στόχοι μουσικοθεραπείας ήταν η συνεχής και ήρεμη θεραπεία μέσω κιθάρας και φωνής για την εξοικείωση ανάμεσα στο θεραπευτή και εκείνη. Σε κάθε συνεδρία υπήρχε το ίδιο μοτίβο. Αυτό είχε ως σκοπό, να μπορεί να προβλέπει τι θα γίνει σε κάθε συνεδρία. Με αυτόν τον τρόπο η συνεδρία είχε σταθερό μουσικό τέμπο. Αυτοί οι στόχοι της διπλής παρέμβασης εφαρμόστηκαν σταδιακά και σε διαφορετικές φάσεις (Cochavit & Meir, 2004).

Ο θεραπευτής χρησιμοποίησε τη φωνή ως ένα μέσο για να καταγράψει τις αντιδράσεις κατά τη διάρκεια της συνεδρίας παρατηρώντας το συντονισμό σε σχέση με την έκφραση του προσώπου, των κινήσεων και διάφορες φωνητικές αντιδράσεις της ασθενούς. Σε κάθε συνεδρία η ίδια μελωδία αλληλοεπιδρούσε με διαφορετική μορφή καθώς ήταν σαν ένας νέος ήχος για εκείνη (Cochavit & Meir, 2004).

Αποτελέσματα

Με την διπλή θεραπεία που πραγματοποιήθηκε μειώθηκε ο χρόνος θεραπείας. Παράλληλα, το επίπεδο δυσκολίας αυξήθηκε και ήταν πιο περίπλοκο στο κινητικό κομμάτι. Ήταν ικανή για καλύτερη επικοινωνία με το περιβάλλον της και βελτιώθηκε η ποιότητα ζωής της, η ανεξαρτησία της και η αυτοεκτίμηση της. Η έλλειψη προσοχής βελτιώθηκε μέσω της συνεχούς επικοινωνίας μεταξύ θεραπευτή και ασθενούς σε κάθε συνεδρία. Για την μείωση των στερεότυπων κινήσεων, χρησιμοποιήθηκαν μουσικά όργανα με αυτόν τον τρόπο βελτιώθηκε η λειτουργία των άκρων (Cochavit & Meir, 2004).

6.3 Συσχετισμός Θεραπευτικών παρεμβάσεων για τα άτομα με σύνδρομο Rett					
Downs et al., 2018	Παρέμβαση σε αισθητικές και κινητικές δραστηριότητες με την κλίμακα RSGMS.	Συχνότητα 6 φορές την εβδομάδα για 2 με 3 ώρες ημερησίως. Για 6 μήνες θεραπείας.	Σε 12 κορίτσια από 2-6 ετών.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Μικτή κινητική κλίμακα συνδρόμου Rett (RSGMS) 2. Επίπεδα BDNF στο αίμα 3. Δείκτης μάζας σώματος (ΔΜΣ) 4. Διαταραχές έναρξης 5. Διατήρησης του ύπνου (DIMS) 6. Κλίμακα διαταραχής για παιδιά Ερωτηματολόγιο συμπεριφοράς Rett Syndrome (RSBQ).	Στο στάδιο της παλινδρόμησης αυξήθηκε ελάχιστα η κινητική δεξιότητα. Καταγραφή μειωμένης διακύμανσης στο επίπεδο BDNF. Η ανάπτυξη, η ποιότητα του ύπνου και η διάθεση δεν επηρεάστηκαν.
Larsson et. al., 2018	Ηλεκτρικός Διάδρομος.	Πρόγραμμα για 2 μήνες.	Εξειδικευμένο πρόγραμμα μέσω του φυσικοθεραπευτή, όπου διερεύνησε τις αυτόνομες απαντήσεις κατά τη διάρκεια περπατώντας σε διάδρομο, σε 12 γυναίκες με Rett και σε 14 υγιείς γυναίκες.	Στόχος ήταν οι αυτόνομες αντιδράσεις.	Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι άτομα με Rett μπορούν να περπατούν στο διάδρομο συνεχώς για έως και έξι λεπτά στο δικό τους μέγιστο βιώσιμο ταχύτητα. Οι αυτόνομες αντιδράσεις σε Rett διέφεραν μόνο στη χρονική πορεία αλλά όχι σε πλάτος σε σύγκριση με υγιείς γυναίκες.
Yasuhara et. al., 2001	Μουσικοθεραπεία.	Για 30 λεπτά ιδιωτικής και ενεργητικής θεραπείας. Η θεραπεία διήρκησε 40	Ήταν 3 άτομα με Rett. Η θεραπεία είχε αναπτυξιακή ψυχολογική μουσική και τεστ ανάπτυξης Denver με καταγραφή βιντεοσκόπησης.	Σκοπός ήταν η μείωση του χρόνου θεραπείας. Η βελτίωση ανεξαρτησίας, η αυτοεκτίμηση, η αυτοπεποίθηση και η ποιότητα ζωής.	Τα αποτελέσματα ήταν η βελτίωση της ψυχικής και σωματικής ανάπτυξης, της σκόπιμης χρήσης χεριών και ανάπτυξη της κατανόησης της

		εβδομάδες για δύο ασθενείς και 20 εβδομάδες για τον τρίτο ασθενή.			επικοινωνίας.
Hackett et. al., 2013	Μουσικοθεραπεία.	Για 6 μήνες θεραπείας.	Σε 1 κορίτσι με Rett 4 ετών.	Στόχος ήταν η καλύτερη επικοινωνία και η βελτίωση της κίνησης στα άκρα.	Τα αποτελέσματα ήταν η βελτίωση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης του με το περιβάλλον του και η λειτουργικότητα του στα άκρα.
Larsson et. al., 2012	Φυσικοθεραπεία/ Physical Therapy with or without Aids.	Το πρόγραμμα ήταν για τρία έτη, 2 φορές εβδομάδα. Ήταν σε αναπηρική καρέκλα για περίπου πέντε χρόνια.	Το πρόγραμμα εντατικής παρέμβασης περιελάμβανε: 1. Καθημερινά τμήμα που εφαρμόζεται από τους φροντιστές, που αποτελείται από ασκήσεις στάσης και πεζοπορίας. 2. Εκτέλεση από τον φυσιοθεραπευτή δύο φορές την εβδομάδα, συμπεριλαμβανομένης της κινητικότητας των αρθρώσεων και της κατάρτισης ισορροπίας.	Σκοπός ήταν εντατικό περπάτημα μαζί με τους φροντιστές και φυσικοθεραπευτές.	Ικανότητα περπατήματος της σε ηλικία 28 ετών. Ο συνδυασμός χειρουργικών παρεμβάσεων και φυσικοθεραπείας, βοήθησε στην πρόληψη των συμφύσεων και την δυσκαμψία των αρθρώσεων. Στην μεταφορά βάρους και στο βάδισμα μετά από μια περίοδο αδράνειας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο

7.1 Μουσικοθεραπεία και φροντιστές

Το άγχος αυτών των παιδιών πολλές φορές πολλαπλασιάζεται λόγω της έντονης αγωνίας των γονιών ή κηδεμόνων. Η μουσικοθεραπεία, λοιπόν, έχει δύο κύρια οφέλη. Αφενός, να μειώσει το άγχος των γονέων και αφετέρου να δημιουργηθεί ένας νέος διάλογος επικοινωνίας μεταξύ γονέα-παιδιού (Ming-Yi, 2018).

Τα κορίτσια με σύνδρομο Rett θα έχουν ένα καλύτερο μέλλον όπως και οι οικείοι τους μέσω της μουσικοθεραπείας καθώς θα υπάρξει βελτίωση της ποιότητας ζωής τους (Vilmante & Sigita, 2018). Μια έρευνα, που ήταν χωρισμένη σε δύο ομάδες με σύνδρομο Rett έλαβαν το ίδιο πρόγραμμα ομαδικής φροντίδας. Τα έντεκα κορίτσια έλαβαν μουσική θεραπεία για 120 λεπτά ανά συνεδρία, δύο φορές την εβδομάδα για 24 εβδομάδες. Η συνεδρία ήταν ομαδική, έλαβαν τη θεραπεία από τον ίδιο θεραπευτή και οι φροντιστές εντάχθηκαν στην ομαδική θεραπεία. Το πρόγραμμα Fied με εξειδικευμένο μουσικοθεραπευτή, έχει να κάνει με τα ερεθίσματα στους ήχους και στα χρώματα των οργάνων, στην ακουστική αντίληψη, τον έλεγχο προσοχής της μουσικής και την κίνηση του σώματος μέσω της μουσικής (Chou et al., 2019).

Αξιολόγηση

Το VABS - Vineland Adaptive Behavior Scale είναι μια συνέντευξη για τους φροντιστές, που αξιολογεί την απόδοση στην επικοινωνία, τις καθημερινές δραστηριότητες, την κοινωνικοποίηση και τις κινητικές δεξιότητες των παιδιών.

Σύγκριναν τις 2 ομάδες με την κλίμακα VABS πριν και μετά τη συνεδρία. Τα άτομα που παρακολούθησαν μουσικοθεραπεία είχαν βελτίωση στις δοκιμασίες με τις δεξιότητες επικοινωνίας και τις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις σε σχέση με την άλλη ομάδα. Οι καθημερινές δεξιότητες διαβίωσης είχαν τα ίδια ποσοστά βελτίωσης και στις 2 ομάδες. Τέλος οι κινητικές δεξιότητες καθώς και η ικανότητα περπατήματος δε φάνηκε να βελτιώθηκε σε καμία από τις 2 ομάδες (Chou et al., 2019).

Η RCSS- Rett Clinical Severity Scale είναι μια συνέντευξη που αξιολογεί την ηλικία όπου ξεκινάει η έναρξη της παλινδρόμησης καθώς και τα κλινικά χαρακτηριστικά του Rett, όπως αναφέρθηκαν στη παράγραφο 2.5.1. Σύγκριναν τις 2 ομάδες με την κλίμακα RCSS πριν και μετά τη συνεδρία. Τα άτομα που παρακολούθησαν μουσικοθεραπεία είχαν μειωμένη κλινική σοβαρότητα σε σύγκριση με την άλλη ομάδα. Ακόμα φάνηκε να έχει σημαντική βελτίωση η ομάδα που παρακολούθησε μουσικοθεραπεία στη δοκιμή της διαχείρισης της γλώσσας, της μη λεκτικής επικοινωνίας και των επιληπτικών κρίσεων σε σύγκριση με την 2 ομάδα. Από την άλλη το αναπνευστικό πρότυπο και τα αυτόνομα συμπτώματα δεν φάνηκαν να έχουν διαφορά μεταξύ των 2 ομάδων (Chou et al., 2019).

Το RMBA - Rett Syndrome Motor Behavioral Assessment αξιολογεί την συμπεριφορική, την κοινωνικότητα, την αναπνευστική δεξιότητα και τα φυσικά σημεία. Σύγκριναν τις 2 ομάδες με την κλίμακα RMBA πριν και μετά τη συνεδρία. Τα άτομα που παρακολούθησαν μουσικοθεραπεία είχαν μειωμένη βαθμολογία RMBA σε σύγκριση με την 2 ομάδα. Επιπλέον τα άτομα που έκαναν μουσικοθεραπεία έδειξαν βελτίωση μετά τη δοκιμή στη συμπεριφορά και την

κοινωνική παρουσίαση, στα συμπτώματα του αναπνευστικού συστήματος, στη ενεργητική κίνηση σε σύγκριση με την 2 ομάδα. Τέλος, η ομάδα που έλαβε μουσική θεραπεία έδειξε αυξημένη διάρκεια επαφής με τα μάτια και το κράτημα με τα άκρα μετά τη συνεδρία (Chou et al., 2019).

Το PSI - Parenting Stress Index είναι ένα ερωτηματολόγιο το οποίο αξιολογεί στα κορίτσια με Rett την υπερδραστηριότητα, την απόσπαση προσοχής, τη διάθεση και την προσαρμοστικότητα. Για τους γονείς αξιολογεί την αρμοδιότητα, την προσκόλληση, την κατάθλιψη, τη συζυγική σχέση, την απομόνωση και την υγεία. Σύγκριναν τις 2 ομάδες με την κλίμακα PSI πριν και μετά τη συνεδρία. Οι φροντιστές που παρακολούθησαν τη μουσικοθεραπεία έδειξαν μειωμένο άγχος σε σχέση με την 2 ομάδα. Οι φροντιστές φάνηκαν να ήταν ικανοποιημένοι με την απόδοση που είχαν τα παιδιά τους μέσα από την ομάδα που έλαβαν τη θεραπεία με τη μουσική (Chou et al., 2019).

Τα συμπεράσματα του προγράμματος της μουσικοθεραπείας 24 εβδομάδων ήταν αποτελεσματικά διότι συνέβαλαν στην βελτίωση της επικοινωνίας, της λειτουργικότητας των άνω άκρων, στην κοινωνική αλληλεπίδραση και στην επαφή με τα μάτια. Τέλος, η μουσικοθεραπεία είχε ευεργετικά αποτελέσματα όχι μόνο στα παιδιά με Rett αλλά και στους φροντιστές καθώς συνετέλεσε αυτή η θεραπεία στη μείωση του στρες και της κατάθλιψης (Chou et al., 2019).

7.2 Φυσικοθεραπεία και φροντιστές

Η οικογένεια κατέχει σημαντικό ρόλο στην εξέλιξη του παιδιού με σύνδρομο Rett, καθώς συμβάλει σημαντικά στην εξέλιξη του. Οι φυσικοθεραπευτές θα πρέπει να ενημερώσουν τους γονείς και φροντιστές, για την σημασία που έχει η κινητοποίηση του παιδιού στην καλή λειτουργία του συστήματος του οργανισμού. Χρειάζεται να τους εκπαιδεύσουν πως να διαχειρίζονται τα παιδιά σε απλές λειτουργικές θέσεις και ακόμα, πως να τους τοποθετούν στην καθιστή και όρθια θέση. Ο κατ' εξοχήν στόχος είναι όσο το δυνατόν περισσότερο να μπορέσει να σταθεροποιηθεί το άτομο στην όρθια θέση με τη βοήθεια του ειδικού θεραπευτή (Ming-Yi, 2018).

Σε έρευνα που έγινε για να βρεθεί η προσαρμοστική λειτουργία, διαχωρίστηκαν οι εξής κατηγορίες: κινητικές, κοινωνικοποίησης, επικοινωνίας και δραστηριότητες καθημερινής ζωής. Η προσαρμοστική κινητικότητα αφορά ένα άτομο που έχει την ικανότητα να μετακινήσει το σώμα του από ένα χώρο σε άλλο για να πετύχει καθημερινά καθήκοντα. Η κινητικότητα σε αυτήν την έρευνα φαίνεται να είναι αρκετά μειωμένη (Semmel et al., 2019).

Μια μελέτη 214 ατόμων με σύνδρομο Rett έδειξε ότι μόλις το 38,3% περπάτησαν για ένα μέτρο και 43% μπόρεσε μόνο να κρατήσει το βάρος του. Σε μια μελέτη που εξετάστηκαν 351 άτομα και το 39% ήταν κινητικοί, το 12% μπορούσε να ανεβοκατεβαίνει τις σκάλες ανεξάρτητα και τέλος το 22% μπορούσε μόλις να σηκωθεί από την καρέκλα (Semmel et al., 2019).

Επίσης, μια μελέτη στη Δανία έδειξε ότι το 67% μπορούσε να μετακινηθεί από το κάθισμα χωρίς βοήθεια. Με την πάροδο του χρόνου οι μελέτες δείχνουν ότι καθώς το παιδί οδεύει από την εφηβεία στην ενηλικίωση, στο 4^ο στάδιο (παλινδρομική φάση),

η κινητικότητα του μειώνεται. Μερικές μελέτες έχουν βρει συσχέτιση μεταξύ κινητικής λειτουργίας και γενικής συμμετοχής της κοινότητας αλλά και της διάθεσης (Semmel et al., 2019).

Η προσαρμοστική κοινωνικοποίηση χωρίστηκε στις εξής ομάδες: στο παιχνίδι, στις διαπροσωπικές σχέσεις και στον ελεύθερο χρόνο. Σε αυτό το τομέα μελετήθηκαν μόνο 3 αξιολογήσεις. Η μια από αυτές μελετήθηκε ως την προσαρμοστική λειτουργία και είχε το μικρότερο δείγμα από τις υπόλοιπες 2 αξιολογήσεις. Τα άλλα 2 δείγματα έδειξαν ότι η κοινωνικοποίηση ήταν μεγαλύτερη. Οι ερευνητές κατέληξαν ότι όσο πιο αυξημένη είναι η ηλικία και η κλινική εικόνα τόσο πιο αυξημένη είναι η εξασθένηση στην προσαρμοστική κοινωνικοποίηση (Semmel et al., 2019).

Καμία από όλες αυτές τις μελέτες σε αυτό το άρθρο δεν μπόρεσε να αξιολογήσει την προσαρμοστική λειτουργία σε περισσότερες από μια χρονική στιγμή και δεν μπορεί να αναφέρει την ικανότητα αυτών των τύπων αναζήτησης αλλαγής με την πάροδο του χρόνου στα άτομα με σύνδρομο Rett (Semmel et al., 2019).

Υπάρχουν πολύ περιορισμένες προσαρμοστικές λειτουργικές ικανότητες για κάθε τομή που εξέτασαν. Τα άτομα με σύνδρομο Rett κατά μέσο όρο εξαρτώνται άμεσα από τους φροντιστές επειδή είναι πολύ περιορισμένα στη λειτουργικότητα, στη συνολική κίνηση, στην κοινωνικοποίηση, στην επικοινωνία αλλά και στην καθημερινότητα τους. Οι δραστηριότητες στην καθημερινότητα του παιδιού, είναι αρκετά περιορισμένες και έτσι είναι απαραίτητη η βοήθεια από τους φροντιστές για να τους βοηθήσουν στις δραστηριότητες. Υπάρχει κακή επικοινωνία και οι δεχτικές γλωσσικές ικανότητες είναι υψηλότερες από τις εκφραστικές γλωσσικές ικανότητες (Semmel et al., 2019).

7.3 Οικογένεια και φροντιστές

Οι φροντιστές αρχικά αναζητούν απαντήσεις σχετικά με το πώς θα διαχειριστούν αυτή την κατάσταση και αποσκοπούν να απαντηθούν όλες οι ερωτήσεις που σχετίζονται με το σύνδρομο. Η μητέρα ή ο νηπιαγωγός είναι εκείνοι που συχνά τα διακρίνουν πρώτοι λόγω της στενής τους επαφής με το παιδί. Με τα πρώτα σημεία ένδειξης οι φροντιστές αναλαμβάνουν τη εξέταση (γενετική, διαγνωστική) των βρεφών, της οποίας το κόστος είναι δαπανηρό και έτσι το κράτος μεριμνά για την κάλυψή του. Η φυσικοθεραπεία και η λογοθεραπεία χρειάζεται σε καθημερινή βάση και είναι αναπόφευκτα μηνιαία έξοδα, οπότε η οικογένεια πρέπει να έχει εργασία η οποία να ανταπεξέρχεται στα ωράρια για την φύλαξη του παιδιού (Palacios-Ceña et al., 2018).

Η έλλειψη φαρμάκων καθώς και η χορήγησή τους, συχνά αποτελεί δυσφορία στους φροντιστές που επειδή τα στάδια αλλάζουν, είναι απαραίτητο να μάθουν να προσαρμόζονται σε κάθε φάση. Τα προβλήματα που θα κληθούν να αντιμετωπίσουν οι φροντιστές είναι τα κλινικά χαρακτηριστικά του Rett, όπως αναφέρθηκε στη παράγραφο 2.5.1. Ωστόσο, καλό θα ήταν οι φροντιστές να τροποποιήσουν το σπίτι για να αποφύγουν τον αυτοτραυματισμό (Palacios-Ceña et al., 2018).

Οι φροντιστές πρέπει να έχουν πολλαπλές δεξιότητες για να αντιμετωπίσουν καταστάσεις και συμπεριφορές του παιδιού. Επίσης, περνούν πολύ χρόνο για να εξερευνήσουν, να αντιληφθούν την αίσθηση του διαφορετικού στοιχείου και τις

διαφορετικές συνθήκες καιρού. Για τον λόγο αυτό, οι φροντιστές και οι θεραπευτές προσπαθούν να διαχωρίσουν τις θεραπείες σε διαφορετικά κομμάτια (Palacios-Ceña et al., 2018).

Σε έρευνα που επετεύχθη τον Απρίλη του 2016 έως Οκτώβριο του ίδιου έτους πάρθηκαν πληροφορίες σχετικά με την οπτική γωνία των φροντιστών, με διάφορες μεθόδους. Υπήρχαν δύο στάδια. Για την αξιοπιστία της έρευνας χρησιμοποιήθηκαν κλίμακες αξιολόγησης DESCARTE για την υγειονομική περίθαλψη, κριτήρια της GUBA και Lincoln (αξιοπιστίας, μεταβιβάσιμο και επιβεβαίωση τριγωνισμού) ως αποτέλεσμα να δώσουν μεγαλύτερο βάρος στα δεδομένα και να επιβεβαιώσουν την αξιοπιστία των δεδομένων και από τους τρεις ερευνητές. Σε μια άλλη μελέτη έλαβαν συμμετοχή 31 φροντιστές. Η μέση ηλικία αυτών ήταν 45,38 ετών. Η μέση ηλικία για τα παιδιά με σύνδρομο Rett ήταν 4,5 ετών. Τα κύρια προβλήματα που αντιμετώπιζαν οι φροντιστές ήταν η αναζήτηση του προβλήματος και η διάγνωση αυτού, η καθημερινότητα τους στην διαχείριση του παιδιού για μάθηση και φροντίδα καθώς και τα οικονομικά θέματα (Palacios-Ceña et al., 2018).

Για την τελική γενετική διάγνωση της νόσου απαιτούνται δαπανηρά έξοδα και συχνά είναι δύσκολο να ανταπεξέλθουν οι φροντιστές. Τα νοσοκομεία είναι εξειδικευμένα και δεν είναι πάντα εύκολα προσβάσιμα καθώς βρίσκονται συνήθως σε μεγάλα αστικά κέντρα. Το κόστος πρέπει να καλύπτεται από την πολιτεία έτσι ώστε και οι φροντιστές να μπορέσουν να ανταπεξέλθουν στις υποχρεώσεις τους αλλά και οι ασθενείς να λαμβάνουν την καλύτερη δυνατή θεραπεία (Javier Güeita-Rodriguez et al., 2020).

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η προσδοκία που υπήρχε πριν τη συγγραφή της παρούσας εργασίας ήταν κατά πόσο μπορεί να επέμβει η μουσικοθεραπεία στη φυσικοθεραπεία στα άτομα που νοσούν από το σύνδρομο Rett.

Η μελέτη που έγινε πάνω σε υφιστάμενα άρθρα και συγγράμματα έδειξε ότι υπάρχουν επιβολές της μουσικοθεραπείας όχι μόνο στα άτομα που έχουν το σύνδρομο Rett αλλά γενικότερα στο νοσούντα πληθυσμό του αυτισμού. Στην ουσία αυτό που καταγράφει η επιστημονική κοινότητα που ασχολήθηκε με το συγκεκριμένο θέμα είναι ότι πρέπει να ενταχθεί ο συνδυασμός της φυσικοθεραπείας και της μουσικοθεραπείας στην καθημερινότητα των ασθενών αλλά και των φροντιστών τους. Συγκεκριμένα αυτό που καταγράφεται είναι ότι η μουσικοθεραπεία εκτός από ένα μέσο παρέμβασης λειτουργεί και ως διάυλος επικοινωνίας μεταξύ ασθενή, φροντιστή και θεραπευτή οπότε πρέπει στη θεραπεία να συμμετέχει και ο συνοδός του ασθενή.

Είναι σημαντικό να καταγραφεί ότι το πλήθος των ατόμων που πάσχουν από το σύνδρομο Rett και συμμετείχαν στις έρευνες δεν ήταν πάντα επαρκές έτσι ώστε να υπάρχει μια καθολική αποδοχή των αποτελεσμάτων της κάθε μεθόδου. Η σύγκριση των ερευνών δεν ήταν εύκολο να πραγματοποιηθεί αφού τα δεδομένα της κάθε μεθόδου, το δείγμα των ασθενών και τα αποτελέσματα των μελετών θα δημιουργούσαν ενδεχομένως όχι τόσο σωστά συμπεράσματα για την παρούσα εργασία.

Ωστόσο φαίνεται ότι όποια από τις μεθόδους μελετήθηκε στη συγκεκριμένη ανασκόπηση αρθρογραφίας είχε θετικά αποτελέσματα. Τα αποτελέσματα που καταγράφηκαν είναι ιδιαίτερος σημαντικά και σίγουρα με την πάροδο των ετών θα βελτιώνονται και θα χρησιμοποιούνται ευρέως. Το σύνδρομο Rett δεν είναι ιδιαίτερα γνωστό λόγω της μικρής εμφάνισής του στον παγκόσμιο πληθυσμό συνδυαστικά και με την χρονολογία που έγινε αποδεκτό από την παγκόσμια επιστημονική κοινότητα.

Η μουσικοθεραπεία είναι μια αποτελεσματική θεραπεία, διότι παρακινεί τα άτομα με Rett να επικοινωνούν σωστά με τους γύρω τους. Τα παιδιά αυτά ως γνωστόν αντιμετωπίζουν προβλήματα στις εκφράσεις και στην επικοινωνία τους. Επικοινωνούν μέσω διαφόρων δυνατών φωνών, για να εκφράσουν είτε τη χαρά τους είτε και το θυμό τους. Τα άτομα με Rett είναι συχνά δυσαρεστημένα, απογοητευμένα, ανήσυχα και υπερτασικά και αυτοί είναι βασικοί τομείς που χρήζουν ιδιαίτερης προσοχής έτσι ώστε να είναι πιο εύκολο να αποδεχθούν και να συμμετέχουν στις θεραπείες.

Αυτό που έγινε κατανοητό είναι ότι είναι απαραίτητο η φυσικοθεραπεία να συνδυάζεται επί το πλείστον με την μουσικοθεραπεία αφού έχει αποδειχθεί από τον συνδυασμό τους ότι προκύπτουν βέλτιστα αποτελέσματα. Θα χρειαστούν και άλλες έρευνες πάνω σε αυτές τις δύο θεραπευτικές παρεμβάσεις ώστε να βρεθούν ακόμα περισσότερα οφέλη σχετικά με το Rett. Φυσικά χρειάζονται τα άτομα με σύνδρομο Rett και συνεδρίες με υδροθεραπευτές, λογοθεραπευτές και εργοθεραπευτές. Περαιτέρω έρευνα θα χρειαστεί σχετικά με το πλήθος των αρρένων ασθενών καθώς επιδημιολογικά δεν είναι πλήρως σαφής η γεωγραφική τους κατανομή.

Εν κατακλείδι η καθημερινότητα ενός ασθενή μπορεί να γίνει καλύτερη και από την πλευρά της φυσικοθεραπείας αλλά και από την πλευρά της μουσικοθεραπείας καθώς όσο βελτιώνεται το μυοσκελετικό κομμάτι μέσα από τις προαναφερθείσες θεραπείες θα βελτιώνεται και η ποιότητα ζωής του ασθενή.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Το σύνδρομο Rett διαγνώστηκε για πρώτη φορά το 1943 και κατατάχθηκε στις νευροαναπτυξιακές διαταραχές του αυτιστικού φάσματος και εμφανίζεται κυρίως στα κορίτσια σε ποσοστό 1 προς 10.000 γεννήσεις. Ωστόσο σε μια πληθυσμιακή καταγραφή σε μία πολιτεία των Η.Π.Α. το 2015 αναφέρθηκε ότι η επικράτηση του συνδρόμου στις γυναίκες είναι 1 στις 22.800 ποσοστό που αλλάζει τα ως τώρα δεδομένα σχετικά με τον επιπολασμό.

Η φυσικοθεραπεία είναι ένα μέσο που μπορεί να επέμβει στα άτομα με σύνδρομο Rett συνδυαστικά με τη μουσικοθεραπεία αφού οι θεραπείες βελτιώνουν τη ζωή του ασθενή με τρόπο που και είναι ευχάριστος αλλά και στοχεύει στα σημεία που χρήζουν βελτίωσης. Άλλοι τομείς που μπορούν να επέμβουν είναι η λογοθεραπεία, η εργοθεραπεία, η ιπποθεραπεία και η υδροθεραπεία. Έτσι όσοι ασθενείς κάνουν θεραπείες με τις παραπάνω μεθόδους συνδυαστικά με την φυσικοθεραπεία έχουν ιδιαίτερα θετικά αποτελέσματα.

Το γονίδιο MeCP2 είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μιας μεθυλιωμένης πρωτεΐνης που καταγράφεται ως CpG-2 συνδετική πρωτεΐνη. Το γονίδιο δεν παράγει την υγιή CpG-2 πρωτεΐνη και δημιουργείται διαταραχή στη λειτουργία του γονιδιακού υλικού και της παραγωγής λευκωμάτων. Αυτή η διαταραχή παρεμβαίνει στην στρατηγική της διαφοροποίησης των νευρικών κυττάρων του εγκεφάλου και στην ουσία είναι βασική βλάβη των ατόμων που έχουν το σύνδρομο Rett. Χαπώλεια των δεξιοτήτων του άνω άκρου, η μερική ή πλήρης απώλεια ομιλίας, το δυσπρακτικό βάδισμα, η ολική ανικανότητα βαδίσματος, η μικροκεφαλία, η επιληψία που εμφανίζεται στο 50% με 90% των ατόμων με σύνδρομο Rett και οι στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών είναι βασικές ενδείξεις για να θεωρηθεί ότι ο ασθενής πάσχει από το εν λόγω σύνδρομο. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα δείχνει ότι οι επιληπτικές κρίσεις επιδεινώνονται κατά τη διάρκεια του ύπνου. Τα άτομα παρουσιάζουν αντανάκλαστικές κινήσεις όπως να χτυπάει την άνω με την κάτω γνάθο ή κάποιο άλλο σημείο του σώματος και έπειτα ακολουθεί η κρίση επιληψίας. Η ανάπτυξη του παιδιού με σύνδρομο Rett δεν είναι φυσιολογική ούτε και στην αρχή της ζωής του. Με βάση έρευνες, το 50% των γονέων υποστηρίζει ότι τα βρέφη είναι ιδιαίτερα ήρεμα και κοιμούνται πολύ βαθιά για αρκετές ώρες της ημέρας. Ακόμα, εμφανίζουν ελλείμματα στις δεξιότητες της επικοινωνίας και της κινητικότητας. Επιπλέον, υπάρχουν βλάβες σε μικτές κινητικές επιδόσεις στα βρέφη. Ήδη κατά την κύηση παρατηρείται μη φυσιολογική ανάπτυξη της κεφαλής στα έμβρυα. Μερικές ιατρικές εξετάσεις ανιχνεύουν διαφορές από την τέταρτη εβδομάδα κύησης ενώ άλλες δεν είναι σε θέση να τις ανιχνεύσουν πριν τις 6 εβδομάδες. Ο γενετικός έλεγχος, η αξονική και η μαγνητική τομογραφία μπορούν να βοηθήσουν τη διάγνωση των ατόμων με υποψία συνδρόμου Rett. Η διάγνωση βασίζεται κυρίως στην παρατήρηση, στα συμπτώματα και τη συμπεριφορά. Τα χαρακτηριστικά του Rett αντιμετωπίζονται με φαρμακευτική αγωγή και χειρουργική επέμβαση.

Έρευνες έδειξαν ότι το φυτό κάνναβη έχει θεραπευτικά αποτελέσματα για το σύνδρομο Rett. Το ECBS είναι ένα σύνθετο νευροδιαμορφωτικό σύστημα που ρυθμίζει σημαντικές φυσιολογικές διεργασίες όπως είναι το άγχος, η κοινωνική συμπεριφορά και η μνήμη. Το φυσικό συστατικό της κάνναβης CBD είναι ένα

ψυχοδραστικό κανναβιοειδές που έχει αντιεπιληπτική δράση. Επίσης η χρήση της κετογονικής διατροφής σε έρευνα με δείγμα 145 παιδιά ηλικίας μεταξύ 2 - 16 ετών που πάσχουν από ανυποχώρητη επιληψία και δεν είχαν βιώσει την κετογονική διατροφή έδειξε ότι η δίμηνη διαίτα οδήγησε σε ποσοστό μείωσης κατά 75%, ενώ το 38% των παιδιών παρουσίασε μείωση κατά 50% στις επιληπτικές κρίσεις.

Το Rett χωρίζεται σε 4 εξελικτικά στάδια: την φάση της επίσχεσης, την φάση της υποστροφής, την φάση της επιπέδωσης και την φάση της κινητικής επιδείνωσης. Οι ασθενείς παρουσιάζουν αγχώδεις διαταραχές, αναπνευστική δυσλειτουργία, διαταραχές της θερμοκρασίας, περιφερικές αγγειακές μεταβολές και καρδιακές ανωμαλίες. Οι μελέτες έχουν δείξει ότι συναισθήματα και συμπεριφορικές διαταραχές, όπως διαταραχές ύπνου και άναρθρες κραυγές στα πρώτα στάδια της Rett, μπορούν να οφείλονται σε διανοητική δυσλειτουργία και όχι στο σύνδρομο. Η θεραπεία για τη βελτίωση των ψυχολογικών δυσλειτουργιών είναι η παροχή ινσουλίνης καθώς και τα πολυακόρεστα λιπαρά ω-3 συμπληρώματα. Δεν υπάρχει ίαση αλλά υποστηρικτικές θεραπείες που έχουν ως σκοπό την αντιμετώπιση κάποιων προβλημάτων.

Η συστηματική και χρόνια εφαρμογή του συνδυασμού φυσικοθεραπείας και μουσικοθεραπείας βοηθάει στη βελτίωση πολλών από των προβλημάτων που έχει ο ασθενής έτσι ώστε με την προοδευτική θεραπεία και τους λεπτούς χειρισμούς αναπτύσσεται εμπιστοσύνη μεταξύ παιδιού και ειδικού και μειώνεται η σπαστικότητα, οι στερεότυπες κινήσεις, η βελτίωση της ισορροπίας και το εύρος τροχιάς. Ο μουσικός ρυθμός προκαλεί διακυμάνσεις στο καρδιαγγειακό και αναπνευστικό σύστημα, μειώνει τον καρδιακό παλμό και τον αναπνευστικό ρυθμό σε συνδυασμό με τη μουσική. Παρατηρήθηκε επίσης ότι υπάρχει συσχετισμός ανάμεσα στις μυϊκές αντιδράσεις και στις εκφράσεις του προσώπου κατά τη διάρκεια του ακούσματος μιας μελωδίας. Στα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Rett, η ένταξη της μουσικής στην καθημερινότητά τους τα κάνει όχι μόνο να κοινωνικοποιούνται αλλά και να βελτιώνουν τις κινήσεις τους. Η μουσικοθεραπεία ακόμα κάνει πιο εύκολο το ρόλο του φυσικοθεραπευτή καθώς πετυχαίνει τα μέγιστα αποτελέσματα χωρίς καμία αντίσταση ή αποτρεπτική συμπεριφορά. Η φυσικοθεραπεία καλείται να μειώσει τα κλινικά χαρακτηριστικά του Rett για να διευκολυνθούν οι ασθενείς στη βάδιση, στην κίνηση, στη σκολιωτική στάση, στην ισορροπία, στο συντονισμό και στη σωματική συνειδητοποίηση.

Τα άτομα με σύνδρομο Rett κατά μέσο όρο εξαρτώνται άμεσα από τους φροντιστές επειδή είναι πολύ περιορισμένα στην λειτουργικότητα, στη συνολική κίνηση, στη κοινωνικοποίηση, στην επικοινωνία αλλά και στην καθημερινότητα τους. Η οικογένεια κατέχει σημαντικό ρόλο στην εξέλιξη του παιδιού με σύνδρομο Rett, καθώς συμβάλλει σημαντικά στην εξέλιξη του. Οι φυσικοθεραπευτές θα πρέπει να ενημερώσουν τους γονείς και τους φροντιστές για την σημασία που έχει η κινητοποίηση του παιδιού στην καλή λειτουργία του συστήματος του οργανισμού. Είναι ιδιαίτερα σημαντικό η αποδοχή και η στήριξη των φροντιστών σχετικά με τον τρόπο που θα μεταδώσουν την εκάστοτε θεραπεία στο άτομο με σύνδρομο Rett. Εν τέλει όλες οι μέθοδοι που μελετήθηκαν έχουν θετικά αποτελέσματα η φυσικοθεραπεία σε συνδυασμό με την μουσικοθεραπεία συμβάλλουν

αποτελεσματικά στη βελτίωση της ζωής των ατόμων που πάσχουν από το σύνδρομο Rett.

ΞΕΝΗ ΑΡΘΟΓΡΑΦΙΑ

1. **Andziule V., Aleksiene V. & Lesinskiene S.**2018, Music Therapy In Rett Syndrome Cases. Proceedings of the International Scientific Conference, 3:17-26.
2. **Bartl-Pokorny K. D., Marschik P. B., Sigafos J., Tager-Flusberg H., Kaufmann W. E., Grossmann T., Einspieler C.**2013, Early socio-communicative forms and functions in typical Rett syndrome. Research in developmental disabilities, 34(10):3133-3138.
3. **Bumin G., Uyanik M., Yilmaz I., Kayihan H. & Topçu M.** 2003, Hydrotherapy for Rett Syndrome. J Rehabil Med, 35(1):44-45.
4. **Chahil G. , Yelam A. & Bollu P. C.** 2018, Rett Syndrome in Males: A Case Report and - Review of Literature. Cureus, 10(10):3414.
5. **Chou M. Y., Chang N. W, Chen C., Lee W. T., Hsin Y. J., Siu K. K., Chen C. J., Wang L. J. & Hung P. L.**2018. The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families. Formosan medical association,118(12):1571-1682.
6. **Cochavit E. & Meir L.** 2004, Rett Syndrome: Dual Intervention – Music and Physical Therapy. Nordic Journal of Music Therapy, 13(2):172-182.
7. **Cosentino L., Vigli D., Franchi F., Laviola G. & Filippis B.** 2019, Rett syndrome before regression: A time window of overlooked opportunities for diagnosis and intervention, 107:115-135.
8. **Downs J, Parkinson S., Ranelli S., Leonard H., Diener P. & Lotan M.** 2013, Developmental Neurorehabilitation, 17(3):210-217.
9. **Downs J., Leonard H., Wong K., Newton N. & Hill K.** 2017, Quantification of walking-based physical activity and sedentary time in individuals with Rett syndrome. Dev Med Child Neurol, 59(6):605–611.
10. **Downs J., Rodger J., Li C., Tan X., Hu N., Wong K., Klerk N. & Leonard H.** 2018, Environmental enrichment intervention for Rett syndrome: an individually randomized stepped wedge trial. Orphanet journal of rare diseases, 13(1):3.
11. **Fonzo M., Sirico F. & Corrado B.** 2020, Evidence-Based Physical Therapy for Individuals with Rett Syndrome: A Systematic Review. Brain Sciences, 10(7): 410.

12. **Güeita-Rodríguez J., Famoso-Pérez P., Salom-Moreno J., Carrasco-Garrido P., Pérez-Corrales J. & Palacios-Ceña D.** 2020, Challenges Affecting Access to Health and Social Care Resources and Time Management among Parents of Children with Rett Syndrome: A Qualitative Case Study. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 17(12):4466.
13. **Hackett S., Morison C. & Pullen C.** 2013, A retrospective practice based evaluation of music therapy: A Single-case study of a four-year-old girl with Rett syndrome- Rebecca's story. *Arts Psychother*, 40:473-477.
14. **Horne T., Leonard H., Stannage K. & Downs J.** 2017, A qualitative investigation of recovery after femoral fracture in Rett syndrome. *Child: care, health and development*, 43(2): 232-239.
15. **Khetrupal N.** 2009, Why does Music Therapy help in Autism? *Empirical Musicology Review*, 4(1):1-8.
16. **Larsson G., Julu P. O.O., Engerströmb I. W., Sandlunda M. & Lindströma B.** 2018, Walking on treadmill with Rett syndrome-Effects on the autonomic nervous system. *Res Dev Disabil*, 83:99-107.
17. **Lotan M. & Barmatz C.** 2009, Hydrotherapy for a young child with Rett syndrome. Review of the literature and a case study. *Int. J. Disabil. Hum. Dev.*, 8(4):349-357.
18. **Lotan M. & Gootman A.** 2012, Regaining walking ability in individuals with Rett syndrome: A case study. *International Journal on Disability and Human Development*, 11(2):163-169.
19. **Lotan M.** 2004. Physiotherapy and music therapy for a girl with Rett Syndrome – a dual treatment approach. *Nordic Journal of Music Therapy*, 13(2):172-182.
20. **Lotan M.** 2006, Management of Rett Syndrome in the Controlled Multisensory (snoezelen) Environment. A Review with Three Case Stories. *Sci. World J.*, 6:791-807.
21. **Lotan M.** 2007, Alternative Therapeutic Intervention for Individuals with Rett Syndrome. *Sci. World J*, 7:698-714.
22. **Mackay J., Downs J., Wong K., Heyworth J., Epstein A. & Leonard H.** 2017, Autonomic breathing abnormalities in Rett syndrome: caregiver perspectives in an international database study. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 9:15.

23. **MacKay J., Leonard H., Wong K., Wilson A., Downs J.** 2018, Respiratory morbidity in Rett syndrome: an observational study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 60(9):951-957.
24. **McAmis E., Foreman H., Himmelrich D., Diener S. & Engsborg R.** 2017, Development of a Method to Use a Color Tracker for Motor Therapy for Individuals with Rett Syndrome. *SM J. Pediatr*, 2:1012.
25. **Mouro F. M., Lourenço C. M., Sebastião A. M. & Diógenes M. J.** 2019, From Cannabinoids and Neurosteroids to Statins and the Ketogenic Diet: New Therapeutic Avenues in Rett Syndrome? *Frontiers in Neuroscience*, 13:680.
26. **Palacios-Ceña D., Famoso-Pérez P., Salom-Moreno J., Carrasco-Garrido P., Pérez-Corrales J., Paras-Bravo P. & Güeita-Rodríguez J.** 2018, Living an Obstacle Course”: A Qualitative Study Examining the Experiences of Caregivers of Children with Rett Syndrome. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 16(1):41.
27. **Percy A., Lee H., Neul J., Lane J., Skinner S., Geerts S., Annese F., Graham J., McNair L., Motil K., Barrish J. & Glaze D.**2010, Profiling Scoliosis in Rett Syndrome. *Pediatr Res*, 67:435-439.
28. **Sanfeliu A., Kaufmann W., Gill M., Guasonic P. & Tropeaa D.**2019, Transcriptomic Studies in Mouse Models of Rett Syndrome: A Review. *Neuroscience*, 413:183–205.
29. **Semmel E. S., Fox M. E., Sabrin D. N., Kautiainen R., Lutzman R. D. & King T. Z.**2019, Caregiver- and Clinician-Reported Adaptive Functioning in Rett Syndrome: a Systematic Review and Evaluation of Measurement Strategies. *Neuropsychology Review* , 29:465-483.
30. **Shovlin S., & Tropea D.**2018, Transcriptome level analysis in Rett syndrome using human samples from different tissues. *Orphanet journal of rare diseases*, 13(1):113.
31. **Singh J. & Santosh P.** 2018, Key issues in Rett syndrome: emotional, behavioural and autonomic dysregulation (EBAD) - a target for clinical trials. *Orphanet Journal of Rare*, 13(1):128.
32. **Singh J., Lanzarini E. & Santosh P.** 2019, Autonomic dysfunction and sudden death in patients with Rett syndrome: a systematic review. *J Psychiatry Neurosci*, 45(3):150-181.

33. **Sokira J.** 2012, Interpreting the Communicative Behaviors of Clients with Rett Syndrome in Music Therapy: A Self-Inquiry. *Guidelines For Music Therapy Practice In Developmental Health*, 4:103-131.
34. **Stahlhut M., Downs J., Aadahl M., Leonard H., Bisgaard A. M. & Nordmark E.** 2019, Patterns of sedentary time and ambulatory physical activity in a Danish population of girls and women with Rett syndrome. *Disabil Rehabil*, 41(2):133-141.
35. **Svedberg L., Hergren B. & Michno P.** 2019, How reconstructive surgery combined with physiotherapy for a painful nontraumatic patellar dislocation enabled a woman with Rett syndrome to become pain free and remain physically active: A case report. *Clinical case reports*, 7(3):542-545.
36. **Xiaoqing L., Cheng L., Xiaolu W., Xiaoli Y. & Jun J.** 2019, Tapping-lips aggravated interictal bilateral discharges in EEG in the patients with Rett syndrome: a case report.. *BMC Neurology*, 19(1):77.
37. **Yang H., Li K., Han S., Zhou A., & Zhou J.** 2019, Leveraging the genetic basis of Rett syndrome to ascertain pathophysiology. *Neurobiology of learning and memory*, 165:106961.
38. **Yasuhara A. & Sugiyama Y.** 2001, Music therapy for children with Rett syndrome. *Brain & Development*, 23(1):82-84.
39. **Zhang D., Roche L., Bartl-Pokornya K. D., Kribera M., McLay L. , Böldet S., Poustkaf L. , Sigafosb J., Gugatschkaa M., Einspielera C. & Marschik P. B.** 2018, Response to name and its value for the early detection of developmental disorders: Insights from autism spectrum disorder, Rett syndrome, and fragile X syndrome. A perspectives paper. *Res Dev Disabil*, 82:95-108.

ΞΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. **Antonietti A., Colombo B. & Braelyn R.** 2018, Music Interventions for Neurodevelopmental Disorders. *Palgrave Pivot*, 51-88.
2. **Campbell S., Darl V. L. & Palisano R.** 2006, *Physical Therapy for Children*. ELVESIER, 244-247.
3. **Chahil G, Bollu P. C.** 2019, *Rett Syndrome*. StatPearls Publishing LLC., 1-2.
4. **Cochavit E.** 2002, *Enhancing Communication in Girls with Rett Syndrome through Songs in Music Therapy*. Aalborg: Aalborg Universitet, 315.

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. **Βωνιάτη Α.&Χαραλάμπους Ι.** 2017, Κλινική αναγνώριση, επικοινωνιακές δεξιότητες και θεραπευτικές παρεμβάσεις σε άτομα με σύνδρομο Rett. Αρχεία Ελληνικής Ιατρικής 35(2): 188-197.
2. **Lapatas Κ.** 2014, Οι Θεραπευτικές Επιδράσεις της Μουσικής. The Healing Power of Music, 1:80.