

ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΕΙΣ

ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT**Π. Α. Γεωργακόπουλος**

Το σύνδρομο Rett αποτελεί μία ψυχο-νευρολογική πάθηση γενετικής αιτιολογίας, που περιγράφηκε σχετικά πρόσφατα και ανήκει περισσότερο στις αρμοδιότητες του παιδιάτρου και του νευρολόγου. Όμως ενδιαφέρει και τον μαιευτήρα γιατί από πολλούς μη γνωρίζοντες το σύνδρομο, που μέχρι πρότινος ήταν μάλιστα αγνώστου αιτιολογίας, αποδίδεται στον τοκετό και έτσι ενοχοποιείται ο μαιευτήρας. Αυτό συμβαίνει άλλωστε με κάθε ανωμαλία του παιδιού που αν δεν γνωρίζουν την αιτία τη φορτώνουν στον κακό τοκετό, παρ' όλο που το σύνδρομο Rett εμφανίζεται και εξελίσσεται αρκετούς μήνες μετά τη γέννηση. Είχα λοιπόν την ευκαιρία να ασχοληθώ με το σύνδρομο όταν κλήθηκα από συνάδελφο να γνωματεύσω για μια τέτοια περίπτωση όπου ο ίδιος κατηγορείτο ως υπεύθυνος για βλάβη του νεογνού από αμέλεια.

Το σύνδρομο Rett περιγράφηκε το 1966 από τον Βιεννέζο Παιδονευρολόγο Καθηγητή Andreas Rett και ανακαλύφθηκε εντελώς τυχαία, όπως γράφει ο Friedrich Katscher στην Wiener Zeitung της 5.1.70. Όπως αναφέρεται, λοιπόν, την άνοιξη του 1965 στην αίθουσα αναμονής του ιατρείου του βρισκόνταν δύο κυρίες με τα κοριτσάκια τους στην αγκαλιά, που τα παρακολουθούσε ο Καθηγητής για επιληψία. Τυχαίως, οι μητέρες άφησαν ελεύθερα τα χέρια των παιδιών που άρχισαν και τα δύο να κάνουν τις ίδιες κινήσεις, δηλαδή κινήσεις «πλύσης» που δεν σταματούσαν. Τότε πρόσεξε ότι είχαν και τα ίδια χαρακτηριστικά, δηλαδή μυϊκή ατονία και αντίστοιχη ίδια κινητικότητα.

Το σύνδρομο Rett είναι μια σχετικά σπάνια γενετική νευρολογική νόσος. Απαντά σε 1 ανά 10.000 έως 15.000 τοκετούς και αφορά σχεδόν αποκλειστικά σε κορίτσια. Στη Γερμανία υπολογίζεται ότι γεννιούνται κάθε χρόνο 50 παιδιά με το σύνδρομο αυτό. Ήδη θεωρείται ότι αυτή τη στιγμή, 2.000 οικογένειες ζουν το δράμα της νόσου στά κορίτσια τους. Κύριο χαρακτηριστικό είναι ότι τα παιδιά αυτά έχουν κανονική εμφάνιση και αναπτύσσονται ψυχοσωματικά στην αρχή φυσιολογικά. Αργότερα όμως χάνουν τις ήδη αποκτηθείσες ικανότητες ομιλίας και κινητικότητας και κυρίως, της χρήσης των χεριών. Συγχρόνως, παρουσιάζουν νοητική υστέρηση. Μετά το σύνδρομο Down, το σύνδρομο Rett αποτελεί τη συχνότερη γενετική αιτία νοητικής στέρησης στα κορίτσια στην ίδια συχνότητα με τη φαινυλκετινουρία.

ΤΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ

Το πρώτο χαρακτηριστικό στοιχείο της νόσου είναι η εμφάνισή της 6-18 μήνες μετά από ένα φυσιολογικό συνήθως τοκετό και αφού ήδη έχει εξελιχθεί η προβλεπόμενη ψυχοκινητική ανάπτυξη του παιδιού. Οι ψυχοκινητικές λειτουργίες αναστέλλονται και στη συνέχεια υποστρέφουν. Το δεύτερο κλινικό σύμπτωμα είναι η χαρακτηριστική στάση των χεριών του παιδιού που «δένουν» σαν να είναι κλειδωμένα ή κάνουν κινήσεις «πλύσης» (washing movements, waschende Bewegungen). Αναλυτικά, η Αυστριακή Εταιρεία για το σύνδρομο Rett (Osterreichische Rettssyndrom Gesellschaft) καθορίζει τα εξής κριτήρια για την κλινική διάγνωση της νόσου:

- Μετά από ένα συνήθως φυσιολογικό τοκετό και μία αρχικά φυσιολογική ανάπτυξη του παιδιού, ακολουθεί μεταξύ του 6ου και 18ου μήνα αναστολή της και στη συνέχεια σαφής υποστρόφι. Οι κατακτηθείσες ικανότητες λησμονούνται και χάνεται η φυσιολογική χρήση των χεριών.
- Η περίμετρος της κεφαλής κατά τη γέννηση είναι φυσιολογική. Η ανάπτυξή της επιβραδύνεται μεταξύ του 5ου μήνα και του 4ου έτους.
- Η ανάπτυξη της ομιλίας επιβραδύνεται ή και αναστέλλεται. Συχνά ελλείπει η ομιλία τελείως.
- Οι θέσεις των χεριών είναι στερεότυπες, με κινήσεις «πλύσης» στο ύψος του θώρακα ή του στόματος, ρυθμικές κινήσεις του ανώτερου κορμού.
- Μαθησιακή και πνευματική καθυστέρηση.
- Αβεβαιότητα βάδισης με ανοικτά πόδια. Συχνά ελλείπει τελείως η ικανότητα βάδισης χωρίς βοήθεια.

- Υποψία διάγνωσης μέχρι ηλικίας 2 έως 5 ετών.

Υπάρχει όμως και μια σειρά συμπτωμάτων που δεν βρίσκονται πάντα, όταν όμως υπάρχουν υποβοηθούν τη διάγνωση. Αυτά είναι:

- Ανωμαλίες της αναπνοής.
- Ανωμαλίες του EEG, όπως επιβράδυνση της δραστηριότητας του οπισθίου εγκεφάλου, μοντέλα επιληπτικής μορφής, μείωση του REM ύπνου (ονειρικής φάσης).
- Επιληπτικές κρίσεις (8 στις 10 ασθενείς).
- Πλημμελής αιμάτωση των άκρων.
- Τριγμός των δοντιών.
- Σκολίωση.
- Επιβράδυνση της ανάπτυξης (Leonard et al 1999).
- Αυξημένος μυϊκός τόνος, υπεرتونία, κυρίως σε άτομα μεγαλύτερης ηλικίας.
- Διαταραχές του ύπνου.

ΕΞΕΛΙΞΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Το σύνδρομο Rett εξελίσσεται σε 4 φάσεις ή στάδια (Hagberg και Skjeldol 1994):

Στάδιο 1. Φάση της επίσχεσης:

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

Στάδιο 2. Φάση της υποστροφής:

Το στάδιο αυτό αρχίζει μεταξύ του 1ου και 2ου έτους. Χαρακτηρίζεται από μία γενική υποστροφή της ανάπτυξης. Κτηθείσες ικανότητες, όπως η χρήση των χεριών και η ομιλία, χάνονται. Συγχρόνως εμφανίζονται οι χαρακτηριστικές στάσεις των χεριών, όπως κινήσεις πλύσης, σπιτήματος και χειροκροτήματος. Η παλινδρόμηση αυτή μπορεί να είναι δραματικά αιφνίδια ή άλλοτε να εμφανίζεται βαθμιαία. Τα ασθενή άτομα παρουσιάζονται κοινωνικά και συναισθηματικά περιχαρακωμένα και απομονωμένα, έχουν ελάχιστη επαφή με το περιβάλλον και ξαφνικά εμφανίζουν τη φάση κραυγών. Από τις περιγραφές των γονέων τείνει κανείς να παραδεχθεί ότι τα κορίτσια σε αυτό το στάδιο χάνουν την ικανότητα να αντιλαμβάνονται την κατάσταση σαν σύνολο και να διαχωρίζουν τα ερεθίσματα. Ο Lindberg (1994), σχετικά με αυτή την εικόνα, μιλά για διαταραχές αισθησιακής αντίληψης και ολοκλήρωσης. Τονίζει «τα μηνύματα από το σώμα τους και τον έξω κόσμο φαίνεται ότι τους προκαλούν καταπίεση και σύγχυση αντί να τους μεταφέρουν λογικές πληροφορίες». Αυτές οι διαταραχές οδηγούν κάποτε, αρχικά, σε εσφαλμένη διάγνωση ότι πρόκειται για πρώιμο αυτισμό. Σε αυτή τη φάση εμφανίζονται εξ άλλου εγκεφαλικοί σπασμοί. Το στάδιο 2 διαρκεί αρκετές εβδομάδες ή και μήνες.

Στάδιο 3. Φάση της επιπέδωσης:

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

Στάδιο 4. Φάση της κινητικής επιδείνωσης:

Το στάδιο αυτό εγκαθίσταται μετά το 10ο έτος. Σε αυτό διευρύνεται περισσότερο το κενό της συμπεριφοράς και της επαφής. Η συχνότητα των κρίσεων μειώνεται, οι ασθενείς όμως δείχνουν βελτίωση της μαθησιακής ικανότη-



Εικόνα 1. Ασθενής με σύνδρομο Rett με τη χαρακτηριστική στάση των χεριών.

τας. Οι αδρές κινήσεις επιδεινώνονται εμφανώς. Η αδυναμία, η εξασθένηση, η σκολίωση και η σπαστικότητα υποχρεώνουν πολλά παιδιά σε ακινησία και τα οδηγούν στην αναπηρική καρέκλα.

ΑΤΥΠΕΣ ΜΟΡΦΕΣ

Οι άτυπες μορφές περιλαμβάνουν καταστάσεις βαρύτερης ή ηπιότερης κλινικής εικόνας και εξέλιξης απ' ό,τι το κλασικό σύνδρομο Rett (Hagberg 1995).

- Στις βαρύτερες μορφές δεν παρατηρείται αρχική ή διάμεση περίοδος φυσιολογικής ανάπτυξης. Από την αρχή η κλινική εικόνα περιλαμβάνει συγγενή υποτονία και νεογνικούς σπασμούς.

- Στις ήπιες μορφές, τα κορίτσια εκδηλώνουν μία λιγότερο δραματική υποστροφή των κινητικών και πνευματικών λειτουργιών τους όπως και ηπιότερη νοητική υστέρηση (Hagberg 1983).

- Άλλα κορίτσια υφίστανται μια πιο βαθμιαία υποστροφή, που αρχίζει μετά το τρίτο έτος και χάνουν τη σκοπούμενη κίνηση των χεριών και αναπτύσσουν σπασμούς. Πάντως διατηρούν κάποια ικανότητα ομιλίας και βάδισης (Zappella et al 2001).

- Έχουν παρατηρηθεί και αγόρια με ανάλογο άτυπο σύνδρομο, αν και οι περιπτώσεις αυτές είναι πολύ σπάνιες. Γενετικά, τα αγόρια αυτά παρουσιάζουν δύο τύπους, είτε καρυότυπο 47XXY με μεταζυγωτική μετάλλαξη MECP2 που

οδηγεί σε σωματικό μωσαϊσμό, είτε με καρυότυπο 46XY και ίδια μετάλλαξη. Στην τελευταία περίπτωση αναπτύσσεται βαριά νεογνική εγκεφαλοπάθεια και τα νεογνά καταλήγουν πριν να φθάσουν το δεύτερο έτος (Philippart et al 1990, Amir et al 1999).

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ, ΜΑΘΗΣΗ ΚΑΙ ΟΜΙΛΙΑ

Η καλύτερη δυνατότητα επικοινωνίας βασίζεται στο βλέμμα και στη μιμητική. Είναι παραδεκτό από τους γονείς και τους ειδικούς παιδαγωγούς ότι τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν κλιμακωτά προβλήματα μάθησης. Ο Hagberg (1995) παραδέχεται όμως ότι είναι πολύ δύσκολο να διαπιστωθεί η ακριβής κατάσταση της μαθησιακής τους ανάπτυξης. Ο Lindberg (2000) θεωρεί ότι τα κορίτσια με σύνδρομο Rett ως επί το πλείστον έχουν την ικανότητα να κατατάσσουν διάφορα αντικείμενα. Η ικανότητα κατάταξης και ταξινομήσης είναι μεγάλης σημασίας για τη λήψη, ανάλυση και διάδοση των πληροφοριών και αισθησιακή ολοκλήρωσή τους. Ο ίδιος συγγραφέας εξέφρασε την άποψη ότι οι μικρές ασθενείς μπορούν να ταξινομήσουν μόνον γνωστά τους αντικείμενα υπό συνήθεις συνθήκες. Έτσι ξεχωρίζουν σωστά π.χ. φλυτζάνια και πιάτα. Επίσης αναγνωρίζουν τα πράγματα που τους ανήκουν και τα ξεχωρίζουν από αυτά των άλλων παιδιών, δύσκολεύονται όμως όταν πρέπει να κατατάξουν διαφορετικά παιχνίδια. Εξ άλλου παρουσιάζουν πρόβλημα στη μεταβίβαση κεκτημένης πείρας κάτω από νέες συνθήκες. Μετά βίας καταγράφουν επίσης την εκτέλεση διαφόρων χειρισμών που επιδεικνύονται γρήγορα ή επαναλαμβάνονται σπάνια. Μπορούν όμως να συγκρατήσουν την εικόνα ενός αντικειμένου και να την αναγνωρίσουν μετά.

Ως επί το πλείστον, οι μικρές ασθενείς δεν διαθέτουν εκφραστικό λόγο. Αντίθετα, διατηρούν μερικώς την ικανότητα κατανόησης της ομιλίας (Zappella et al 2001). Είναι πάντως δύσκολο να γνωρίζει κανείς τις ατομικές τους ικανότητες για την επικοινωνιακή συμπεριφορά τους σε κάθε στάδιο της νόσου. Οπωσδήποτε έχει κανείς την εντύπωση ότι δεν διαθέτουν επαφή για επικοινωνία. Πάντως, δεν υπάρχει αμφιβολία ότι η επικοινωνία υφίσταται βαριά αρνητική επίδραση. Επί πλέον, οι κινητικές δυσχέρειες εμποδίζουν την επικοινωνιακή ικανότητα (De Bona et al 2000).

ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Το σύνδρομο Rett είναι μία φυλοσύνδετη, αμιγώς γενετική νόσος. Σε αναλογία 80-90 % των περιπτώσεων, η ανωμαλία εδράζεται στα μακρά σκέλη του X φυλετικού χρωμοσώματος που κληρονομεί το κορίτσι από τον πατέρα και που καθορίζει το φύλο. Πρόκειται για μια επικρατούσα πρωτοεμφανιζόμενη (de novo) μετάλλαξη. Συγκεκριμένα η μετάλλαξη αφορά στο γονίδιο MeCP2 (Methyl-CpG-Binding Protein 2) που βρίσκεται στη χρωματοσωματική ζώνη Xq28. Το γονίδιο MeCP2 είναι ένας παράγοντας μεταγραφής που συνδέεται εκλεκτικά με τα μεθυλιωμένα νησίδα CpG και καθορίζει τη μεταγραφή διαφόρων γονιδίων. Εξ άλλου, σε μια πιο πρώιμη μορφή της νόσου με σοβαρότερη πορεία, που χαρακτηρίζεται από εμφάνιση δύσκολα ελεγχόμενων επιληπτικών κρίσεων ήδη από τους τρεις πρώτους μήνες της ζωής, η γενετική μειονεξία αφορά στο γονίδιο CDKL5 (Cyclin-Dependent Kinase-Like 5) που εδράζεται στην περιοχή Xp22 (Schanen et al 2004).

Άλλοτε η μετάλλαξη μπορεί να κληρονομηθεί από τους γονείς, που παρουσιάζουν σωματικό ή γονιδιακό μωσαϊσμό. Η μητέρα που είναι φορέας μπορεί να έχει απενεργοποίηση του X χρωμοσώματος και έτσι εμφανίζεται ανεπηρέαστη ή ελάχιστα επηρεασμένη. Αν η μητέρα μιας μικρής ασθενούς βρεθεί να έχει μια MECP2 μετάλλαξη, ο κίνδυνος να μεταβιβάσει τη μετάλλαξη στους απογόνους είναι 50 %. Αν η μετάλλαξη δεν βρεθεί στους γονείς, ο κίνδυνος μεταβίβασης είναι μηδαμινός. Πάντως, η παρουσία γονιδιακού μωσαϊκού στους γονείς δεν μπορεί να αποκλειστεί. Οποσδήποτε η προγενετική συμβουλή και διάγνωση είναι απαραίτητη σε όλες τις κήσεις που κάποιο μέλος της οικογένειας παρουσιάζει μετάλλαξη MECP2, ανεξάρτητα αν έχει βρεθεί η μετάλλαξη στους γονείς ή όχι (Christodoulou 2007).

Η ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η κλινική διάγνωση στηρίζεται στην αναζήτηση των περιγραφέντων κλινικών κριτηρίων, όπως αυτά αναλύθηκαν πιο πάνω. Η κλινική αξιολόγηση θα ήταν σκόπιμο να γίνει μετά το δεύτερο έτος. Μερικές περιπτώσεις διαγιγνώσκονται πρώιμα λανθασμένα σαν αυτισμός, αταξία ή δυσχέρεια μάθησης (slow learning).

Από το 1999 διατίθεται ένα ειδικό γονιδιακό test που ανιχνεύει τη μετάλλαξη του γονιδίου MECP2 στην ταινία 28 στα μακρά σκέλη του X χρωμοσώματος. Έτσι μπορεί κανείς να διαγνώσει πρώιμα το σύνδρομο, πριν περάσει ο χρόνος που ήταν πριν απαραίτητος για την αξιολόγηση των κλινικών χαρακτηριστικών του συνδρόμου.

Επίσης διαγιγνώσκονται οι λιγότερο τυπικές μορφές στα κορίτσια καθώς και οι σπάνιες μορφές στα αγόρια (Christodoulou 2007).

ΣΥΝΕΠΕΙΕΣ ΚΑΙ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Το σύνδρομο Rett οδηγεί σε μία δια βίου βαριά σωματική και πνευματική καθυστέρηση και αναπηρία. Τα πάσχοντα άτομα έχουν ανάγκη συνεχούς βοήθειας και υποστήριξης από τρίτα πρόσωπα. Οι επιληπτικές κρίσεις μπορεί να προκαλέσουν ολισθήματα και τραυματισμούς, γι' αυτό απαιτείται συνεχής επαγρύπνηση. Οι κινητικές δυσχέρειες, η αβέβαιη και ασταθής βάδιση, η αυξημένη υπερτονία των μυών και η σχολίωση, οδηγούν σε περιορισμένη κινητικότητα και καταλήγουν σε ακινησία. Η ελαττωματική ανάπτυξη της ομιλίας δυσχεραίνει την επικοινωνία με το περιβάλλον. Αυτά και άλλα συμπτώματα καθιστούν την αυτόνομη και ανεξάρτητη διαβίωση αδύνατη.

Η επιβίωση των ασθενών με σταθεροποιημένη κλινική εικόνα είναι δεδομένη και μπορεί να φθάσουν στην ενηλικίωση. Έν τούτοις, η συχνότητα του αιφνίδιου αναιτιολόγητου θανάτου είναι αυξημένη στα άτομα αυτά σε σύγκριση με υγιή άτομα ανάλογης ηλικίας. Πολλές φορές ο θάνατος είναι καρδιακής αιτιολογίας και οφείλεται σε καρδιακή αρρυθμία. Στις σπάνιες περιπτώσεις αγοριών με ανάλογο σύνδρομο, η πρόγνωση είναι βαρύτερη (Kerr et al 1997).

ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

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

Φυσιοθεραπεία

Η φυσιοθεραπεία μπορεί να παίξει σημαντικό ρόλο στη βελτίωση της ζωής των ασθενών δια βίου. Η φυσιοθεραπεία περιλαμβάνει υποβοήθηση διαφόρων κινήσεων, όπως η έρπυση, η έγερση από την καθιστική θέση, η βάδιση, η έδραση και η έγερση ή ακόμη και ασκήσεις αποφυγής καταγμάτων. Σκοπός της φυσιοθεραπείας είναι η διατήρηση της κινητικότητας. Οποσδήποτε οι διάφορες ασκήσεις εξατομικεύονται.

Ιπποθεραπεία

Περίπου το 1/4 των ασθενών χρειάζονται την ιππασία σαν άσκηση για τη διατήρηση της ισορροπίας τους. Μπορούν με αυτήν να ελαττώσουν την κινητική τους αβεβαιότητα και να βελτιώσουν τη στάση του σώματος, το συντονισμό και την ισορροπία τους. Η πορεία οδηγεί σε διόρθωση των στερεότυπων θέσεων και κινήσεων των χεριών, αφού οι ασθενείς πρέπει να χρησιμοποιούν τα χέρια τους με λογικό τρόπο για να εξασφαλίσουν την ισορροπία τους στη ράχη του αλόγου. Η θεραπεία αυτή συμβάλλει επίσης στη χαλάρωση των παιδιών και στη βελτίωση της παρατηρητικότητάς τους, ενώ τους παρέχει συγχρόνως ηθική ικανοποίηση ότι κάτι μπορούν να κατορθώσουν.

Εργασιοθεραπεία

Με την εργασιοθεραπεία επιτυγχάνεται ο περιορισμός της εξάρτησης του παιδιού στην καθημερινή του δρα-

στηριότητα και η βελτίωση της αυτενέργειάς του στο φαγητό και στην ένδυση, καθώς επίσης και στην εκτέλεση των αδρών και λεπτών κινήσεων.

Άλλες θεραπείες

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

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Από την περιγραφή του συνδρόμου Rett προκύπτει ότι αυτό αποτελεί μια αμιγώς γενετική νόσο χωρίς καθόλου να ευθύνεται ο τοκετός και επομένως ο μαιευτήρας.

Στην αναφερόμενη πιο πάνω περίπτωση, το έναυσμα για τη δίωξη του μαιευτήρα έδωσε ένας άσχετος φυσιοθεραπευτής στον οποίο κατέφυγαν οι γονείς για να βοηθήσει το άρρωστο κορίτσι τους. Τους έριξε λοιπόν την ιδέα ότι τέτοιες βλάβες οφείλονται συνήθως σε... κακό τοκετό(!). Μάταια ο μαιευτήρας διαμαρτυρόταν και υποστήριζε ότι ο τοκετός ήταν τελείως φυσιολογικός χωρίς την παραμικρή δυσκολία, χωρίς καμιά απολύτως δυστοκία. Οι γονείς στην απελπισία τους στράφηκαν εναντίον του και με αγωγή ζητούσαν υπέρογκες αποζημιώσεις εφ' όρου ζωής. Με την έκθεση πραγματογνωμοσύνης που του συνέταξα, η αγωγή αποσύρθηκε αμέσως και αποδόθηκε έτσι δικαιοσύνη σε μια περίπτωση που ο μόνος που δεν φταίει είναι ο γιατρός.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Amir R E, Van den Veyver I B, Wan T et al. Rett syndrome is caused by mutations In X-linked MECP2 encoding methyl-CPG-binding protein-2. *Nature Genet* 23, 105, 1999.
2. Christodoulou J. MECP2-related disorders. <http://www.genetests.org/servlet/acces>.
3. De Bona C, Zappella M, Hayek G et al. Preserved speech variant is allelic of classic Rett syndrome. *Europ J Hum Genet* 8, 325, 2000.
4. Hagberg B. Rett syndrome: Swedish approach to analysis of prevalence and chance. *Brain Dev* 7, 277, 1985.
5. Hagberg B. Rett syndrome: clinical peculiarities and biological mysteries. *Acta paediat* 84, 971, 1995.
6. Hagberg B, Skjeldol O H. Rett variants: a suggested model for inclusion criteria. *Pediatr Neurol* 11, 5, 1994.
7. Kerr A M, Armstrong d D, Prsescott R J et al. Rett syndrome analysis of deaths in the British survey. *Europ Child Adolesc Psychiatr* 6, 71, 1997.
8. Leonard H, Thomson M, Bower C, Fyfe S, Constantinou J. Skeletal abnormalities I Rett syndrome: further radiological clues to the diagnosis. *Amer J Med Genet* 83, 88, 1999.
9. Lindberg. Αναφ υπό Hagberg.
10. Philippart M. The Rett syndrome in males. *Brain Dev* 12, 33, 1990.
11. Rett A. Uber ein eigenartiges hirnatrophisches Syndrome bei Hyperammoniaemie in Kindersalter. *Wien Med Wschr* 116, 723, 1966.
12. Schanen C, Houwink E J F, Doriani N et al. Phenotypic manifestations of MECP2 mutations in classical and atypical Rett syndrome. *Amer J Med Genet* 126, 129, 2004.
13. Zappella M, Melonie I, Longo I, Remerie A. Preserved speech variants of the Rett syndrome: Molecular and clinical analysis. *J Med Genet* 104, 14, 2001.