

Rett-szindróma kezelési és ápolási gyakorlata

Irányelv

2014. június. 01. Munkaváltozat

Az eredeti irányelv

Az eredeti irányelv címe „RettUK: Rett syndrome National Best Practice Management & Care Guidelines”. Az irányelv kivonatát Szili Danijela, Dr. Zsíros Noémi és Dr. Varga Orsolya fordította és adaptálta. A „National Best Practice Guidelines 2013” kivonatának fordítása a TÁMOP-4.2.4.A/2-11/1-2012-0001 azonosító számú Nemzeti Kiválóság Program – Hazai hallgatói, illetve kutatói személyi támogatást biztosító rendszer kidolgozása és működtetése konvergencia program című kiemelt projekt keretében zajlott. A projekt az Európai Unió támogatásával, az Európai Szociális Alap társfinanszírozásával valósul meg.

Tartalomjegyzék

Rett-szindróma kezelési és ápolási gyakorlata	1
Irányelv	1
Az eredeti irányelv	2
Tartalomjegyzék	3
Bevezetés	4
... a Rett-szindrómáról	4
... az irányelvről	4
Diagnosztikus kritériumok	5
Alapvizsgálatok	6
Ajánlások a Rett-szindróma tüneteinek kezelésére	7
Ajánlások a Rett-szindróma idegrendszert érintő tüneteinek kezelésére	7
Ajánlások a Rett-szindróma gyomor-bélrendszert érintő tüneteinek kezelésére	9
Ajánlások a Rett-szindróma váz- és izomrendszert érintő tüneteinek kezelésére	10
Ajánlások a Rett-szindróma keringési és légzőrendszert érintő tüneteinek kezelésére	11
Ajánlások a Rett-szindróma kezelésére	12
Prenatális diagnosztika	12
Terápiás módszerek	13
Hidroterápia	13
Zeneterápia	13
Foglalkozás-terápia	13
Fizikoterápia	13
Beszéd- és nyelvterápia	13

Bevezetés

... a Rett-szindrómáról

A Rett-szindróma (RTT) egy összetett idegrendszeri betegség, mely általában a korai gyermekkorban kerül felismerésre, és túlnyomórészt nőkben fordul elő. A betegséget genetikai mutáció okozza, melyet a spermium vagy a petesejt hordoz, így már a fogantatáskor is jelen van. A megváltozott (mutáción átesett) gén neve a MECP2 (metilCpG kötő fehérje 2), mely az X kromoszóma hosszú karján helyezkedik el. A gén azonosítására a MECP2-t, a gén által termelt fehérje azonosítására a MeCP2 rövidítést használják.

... az irányelvről

Mi az irányelvek célja?

Az irányelvek elősegítik a Rett-szindrómában szenvedő betegek ellátást, illetve összekötő kapocsként szolgálnak a betegek és családjuk, illetve a közösségi szolgáltatások, a kórházalapú szolgáltatások, a szociális ellátás, az oktatás és az önkéntes szervezetek között.

A diagnózis nélkül a családok képtelenek a megfelelő egészségügyi szolgáltatások kiválasztására. A Rett-szindróma kórlefolyásának megértése hiányában pedig a betegek egyébként elkerülhető tünetektől szenvedhetnek. Irányjelzés és információ nélkül a betegek esetleg nem részesülnek az őket megillető jogokban, illetve nem kapják meg a nekik megfelelő támogatást. Ez a naprakész, leginkább megfelelő beavatkozásokról szóló tájékoztatás igyekszik megoldani ezeket a problémákat. Az Irányelv nyelvezete közérthető, illetve könnyen hozzáférhető azok számára, akik egy Rett-szindrómában szenvedő beteg gondozásában vesznek részt.

Hogyan épül fel?

Az irányelv felosztása

- diagnosztikus kritériumok
- alapvizsgálatok
- Rett-szindróma gondozására vonatkozó javaslatok, melyek a különböző tünetek és az érintett szervek alapján csoportokba rendezve vannak felsorolva
- genetikai ajánlás Rett-szindrómás családok számára
- terápiás lehetőségek

Diagnosztikus kritériumok (2010, J. L. Neul és mtsai)

	Fő kritériumok	Tipikus RTT-t kizáró kritériumok	Atipikus RTT – Kiegészítő kritériumok
	<p>1. Tanult akaratlagos kézmozgás részleges vagy teljes elvesztése.</p> <p>2. Tanult beszélt nyelv részleges vagy teljes elvesztése.</p> <p>3. Járászavar; a még meg nem tanult mozgások kivitelezésére való képtelenség vagy a járáskéesség hiánya.</p> <p>4. Sztereotip kézmozdulatok, mint kéztördelés/préselés, taps/érintés, rágási és mosási/dörzsölési automatizmusok.</p>	<p>1. Agysérülés, másodlagos trauma (születés kori vagy születés körüli) neurometabolikus betegség vagy súlyos fertőzést okozó neurológiai problémák.</p> <p>2. Durván rendellenes pszichomotoros fejlődés az első 6 hónapban.</p>	<p>1. Légzési zavarok ébrenlét során.</p> <p>2. Fogcsikorgatás ébrenlét során.</p> <p>3. Sérült alvásmintázat.</p> <p>4. Abnormális izomtónus.</p> <p>5. Periférián vasomotoros zavarok.</p> <p>6. Gerincferdülés/kyphosis.</p> <p>7. Növekedés elmaradása.</p> <p>8. Kicsi, hideg kezek és lábak.</p> <p>9. Nem adekvát nevető/sikoltozó hangok.</p> <p>10. Fájdalom esetén csökkent reakció.</p> <p>11. Intenzív szemkommunikáció.</p>
Tipikus vagy klasszikus RTT	<p>A regressziót javulás vagy stabilizáció követi</p> <p>A fő kritériumok megléte és kizáró kritérium kizárása</p> <p>Támogató kritériumok megléte nem szükséges, de gyakran előfordulnak tipikus RTT-ben</p>		
Atipikus vagy variáns RTT	<p>A regressziót javulás vagy stabilizáció követi</p> <p>4 fő kritériumból legalább 2 jelen van</p> <p>11 kiegészítő kritériumból legalább 5 jelen van</p>		

Alapvizsgálatok

Klinikai tünetek	Alapvizsgálatok
Abnormális fejlődés és egyéb klinikai jelek	<p>A Rett-szindróma megjelenésének időpontja és a tünetek súlyossága változó. A gyermek általában egészségesen születik, és a korai időszakban normális vagy közel normális fejlődését mutat, majd 6–18 hónapos életkorban lassul vagy stagnál a készségek fejlődése. A regresszió időszaka az, amikor a kommunikációs készség és az akaratlagos kézmozgások elvesznek.</p> <p>Sztereotip kézmozdulatok, járási zavarok, illetve a fejméret abnormális növekedése nyilvánvalóvá válik. Egyéb problémák megjelenhetnek, mint görcsök, szabálytalan légzési mintázat, vígasztalhatatlan sírás, sikoltozás és az általános ingerlékenység. Attól függően, hogy milyen korán és milyen tünetek jelennek meg, a Rett-szindróma diagnózisa sok vizsgálatot igényel; elkülönítendő egyéb kórképektől, amelyek szintén fejlődésbeli elmaradást okoznak. A Rett-szindróma diagnózisa klinikai diagnózis, ami klinikai és viselkedési jelek vizsgálatán alapul, de legtöbb esetben ezt genetikai vizsgálat erősíti meg.</p>
Molekuláris vizsgálat	<p>A molekuláris genetikai vizsgálat célja, hogy megerősítse a diagnózist – ez a MECP2 génen történő mutáció keresés. Ha mutációt nem is sikerül azonosítani a MECP2 génen, ahogyan az a klasszikus RTT-tünetekkel rendelkező lányok 5-10%-ánál történik, ez a tény a klinikai diagnózist nem változtatja meg. Fontos, hogy a klinikai diagnózist nem cáfolja meg a negatív laboratóriumi vizsgálat. Azonban hasznos lehet egy másik tapasztalt orvost bevonni, hogy a klinikai tünetek vagy egyéb leletek további vizsgálata révén alternatív diagnózist, mint például a CDKL5 vagy FOXP1 mutáció, állítsanak fel.</p>

Ajánlások a Rett-szindróma tüneteinek kezelésére

Ajánlások a Rett-szindróma idegrendszert érintő tüneteinek kezelésére	
Apraxia	<p>Az apraxia az agyféltekék, különösen a fali lebenyek diszfunkciójának következménye, és gyakran jelen van a Rett-szindrómával élő embereknél. Az apraxiának számos megjelenése van, például végtagok kinetikus apraxiája (az érintett egyén nem tud finom kéz- és lábmozgásokat kivitelezni), ideomotorikus apraxia (gesztusok és az arckifejezések nem felelnek meg a beteg szándékainak/verbális utasításnak), ideatorikus apraxia (bonyolultabb, több lépcsős aktivitások, például öltözés, evés, fürdés koordinációjának képtelensége), beszéd apraxia (száj és beszéd mozgása koordinációjának zavara), konstruktív apraxia (beteg nem képes egyszerű ábrákat lemásolni, rajzolni, készíteni), és az oculomotoros apraxia (szemmozgások verbális felszólításra történő irányításának zavara).</p> <p>Az apraxiát gyakran kíséri beszéd rendellenesség, az afázia. Az apraxiás egyének ajánlott terápiái elsősorban a mozgás- és beszédterápiák, illetve az ergoterápia.</p>
Fogcsikorgatás (Bruxism)	<p>Fogcsikorgatás jelentős mértékű is lehet, de alvás közben nem szokott előfordulni. Fogorvossal kell konzultálni, a fogszuvasodás megelőzése és a fogzománc védelme érdekében.</p>
Nyálfolyás (Drooling)	<p>A túlzott nyáltermelés és nyálfolyás nagyon gyakori, különösen azoknál, akik nem tudják rendesen becsukni a szájukat. Gyógyszerekkel lehet segíteni (például scopolamin bőrtapasz, Transderm scop), és néhány esetben műtét is szóba jöhet. Ennek során a nyálmirigy kivezető csövének szűkítése vagy áthelyezése, paraszimpatikus idegi műtét, illetve nyálmirigy eltávolítás történhet.</p>
Izomtónus rendellenesség (Dystonia)	<p>Disztóniás görcsök nagyon gyakoriak. Gyengéd masszázs sokszor hatékonyabb, mint a gyógyszerelés.</p>
Epilepsiás rohamok (Epileptic Seizures)	<p>A legtöbb Rett-szindrómás lánynak vannak görcsei a betegsége során. Szoktak EEG-t készíteni a regressziós fázisban, ekkor az EEG gyakran abnormális, akár vannak ténylegesen rohamok, akár nem. A rohamok különböző típusúak lehetnek: egyszerű és komplex parciális rohamok, vagy generalizált absence, mioklonusos, tónusos-klónusos rohamok.</p>

	<p>Antiepileptikus gyógyszerek szedésével egyes esetekben könnyen, máskor viszont alig kontrollálhatók a rohamok. A serdülőkor változásokat okozhat a rohamok típusában és intenzitásában. A legnagyobb veszély azonban a túldiagnosztizálásban áll. Annak ellenére, hogy az epileptikus rohamok gyakoriak a Rett-szindrómás betegekben, a betegek legalább 65%-a érintett, számos egyéb epileptikus roham „megjelenésű” epizód van, mint például a levegő-visszatartás, absent epizódok, kényszertartás és fájdalmas gyomor-nyelőső reflux. Különösen akkor nehéz a helyzetet kezelni, ha az érintettnek a bizonyított epileptikus rohamai mellett vannak különböző, epileptikus rohamra hasonlító rohamok is. Videó-EEG vizsgálat, illetve neurológus szakvélemény szükséges a magas dózisu komplex gyógyszeres kezelés elkezdése előtt.</p>
Kéz sztereotípiák (Hand Stereotypies)	<p>Sztereotip kézmozgások kontrollon kívül állnak, és figyelem hatására fokozódnak. Nem szükséges addig foglalkozni vele, amíg a kezek nem sérülnek. Ha igen, a további sérülések elkerülése érdekében kevésbé korlátozó eszközt, például könnyű könyöksínt érdemes használni. Feladat végrehajtás során a kéz funkcióját lehet segíteni, ha a másik kezét gyengéden fogjuk (csak addig, amíg a feladat tart).</p>
Alvási nehézségek (Impaired Sleep)	<p>Ide tartoznak a rémálmok, nevetési rohamok, rángatózás. Egy éjszakai felébredés után sokáig tarthat a visszaalvás az irreguláris légzés, rohamok és általános nyugtalanság miatt.</p>
Akaratlan viselkedés (Involuntary Behaviours)	<p>Időszakonként ismétlődő, világos ok nélküli nyugtalanság, nevetés vagy sírás jellemzően előfordul, amit az autonóm idegrendszer paraszimpatikus részének nem megfelelő kontrollja magyarázhat. A nyugtalanság kifejezhet bármiféle fájdalmat, izgalmat, haragot, kellemetlenséget, rossz közérzetet, frusztrációt vagy unalmat; ezért ezeket mind ki kell zárni. A nyugtatókat és antipszichotikumokat kerülni kell. Súlyos esetekben rövid ideig esetleg használhatók szelektív serotonin visszavétel gátlók (SSRI-k: fluoxetine, paroxetin, sertralin).</p>
Eszméletvesztéssel járó nem epileptikus rosszullet, hyperventillációs rosszullet (Non-Epileptic Vacant Spells)	<p>RTT-ben ez a tünet még gyakoribb lehet, mint az epileptikus roham, az agytörzs kardiovaszkuláris kontrolljának sérülése miatt. Ezek a rohamok eszméletvesztéshez vezethetnek, éppen ezért nehéz megkülönböztetni a tényleges epileptikus rohamoktól. Ilyen esetekben a központi autonóm idegrendszer és EEG párhuzamos vizsgálata szükséges. A vagus tónus és a baroreflex érzékenysége jellemzően csökkent.</p>

Alvászavarok (Sleep Disorders)	Az alvászavarnak különböző megnyilvánulásai lehetnek: nehéz elalvás, éjszakai mászkálás, napközbeni alvás. Melatonin segíthet az alvási rutin alakításában.
Vazomotoros zavarok (Vasomotor Disturbances)	A végtagok hidegsége gyakori probléma. A szimpatikus idegrendszer fokozott tónusa az autonóm idegrendszer egyensúlytalanságára vezethető vissza. A bőr gyengéd masszírozása, illetve minél több olyan fizikai aktivitás ajánlott, amely az egész testet mozgatja. Nagyon fontos a kezeket és a lábakat mindig melegen tartani, nyáron is.

Ajánlások a Rett-szindróma gyomor-bélrendszert érintő tüneteinek kezelésére

Gyomor-bélrendszeri problémák (Gastrointestinal)	Székrekedés, hasmenés, gázos belek és reflux a RTT-ben gyakran fellépő problémák. Intermittálóan súlyos székrekedés és következményes periodikus hasmenés jelenhet meg. Ilyenkor a széklet pang a végbélben, azonban a vastagbél felső szakaszaiban lévő faecalis anyag egy része átszivároghat az akadályon, túlfolyásos hasmenést okozva.
Hasi felfúvódás (Abdominal Distension)	Levegőnyelés miatt alakul ki, és gyakran abnormális légzéssel jár együtt. A legsúlyosabb esetekben gyomorszonda (PEG- percutaneous gastrostomy) lehet szükséges. Bizonyos esetekben gyógyszerek segíthetnek csökkenteni a panaszokat (dimeticon-espumisan).
Levegőnyelés (Aerophagia)	Levegőnyelés nagymértékű is lehet, ami nehezíti az evést és az erőltetett légzést.
Székrekedés (Constipation)	Szisztematikusan és aktívan fel kell ellene lépni, különösen koncentrálni kell a prevenciójára. Az emésztés időnként változik, ha székrekedés kialakul, akkor fájdalmat és rossz közérzetet okoz. Mégha a bevitt táplálék rosttartalma megfelelő is, a vízfogyasztásra is figyelni kell, mivel az elégtelen lehet.
Táplálási gondok (Feeding Difficulties)	A táplálás nehézsége gyakori RTT-ben és fokozódott izomtónus esetén még nehezebb. Alultápláltság és aspirációs periódusok fluoroszkópiás és pH vizsgálatokat tehetnek szükségessé. Súlyos esetekben percutan endoszkópos gastrostoma (PEG) bevezetését meg kell fontolni. Tartósan fennálló reflux esetében műtéti megoldás válhat szükségessé.
Orális motoros funkció (Oral Motor Function)	A nyelési nehézség gyakori probléma RTT-ben. Az érintett lányoknál probléma van a rágással,

	nyelvmozgással és a nyeléssel. Mindez alultápláltsághoz és légzési problémák kialakulásához vezethet (aspiráció, köhögés, félrenyelés evés közben).
Testtömeg (Weight)	RTT-ben nehéz testtömeg-növekedést elérni, és ez a probléma bármilyen életkorban fennállhat. Mivel a tápláltságot könnyű vizsgálni, a testtömeget rendszeresen kell mérni, illetve regisztrálni.

Ajánlások a Rett-szindróma váz- és izomrendszert érintő tüneteinek kezelésére

Csontsűrűség (Bone Density)	A csontritkulás jellemző a Rett-szindrómában és rendszeres endokrinológus által vezetett monitorozást igényel a gyermek növekedése során. Ezt a problémát különösen azoknál a betegeknél kell komolyan venni, akik soha nem voltak járóképesek, vagy akiknél többször előfordult a csonttörés. A csontsűrűséget befolyásolják az epilepszia elleni gyógyszerek is (például a phenytoin, phenobarbital, carbamazepine, primidone vagy benzodiazepine). A csontsűrűséget csonttörés esetén mérni kell, illetve minden esetben érdemes az alapstátus megállapítása. A csontritkulás kalcium és D-vitamin bevitelének növelését, illetve egyéb specifikus gyógyszeres terápiákat tehet szükségessé.
Mozgásképesség (Mobility)	A mozgásképesség spektruma nagyon széles: az érintettek egy része soha nem tanul meg járni, míg mások évtizedeken át járóképesek. Vannak, akik egyáltalán nem tudják használni a kezüket, míg mások képesek valamilyen mértékben akaratlagos kézhasználatra. Egyéb problémák: egyensúlyzavarok, tájékozódási zavar, ataxia, remegések, csökkent izomtónus, fokozott izomtónus, merevség, disztónia és nehézségek az átvezető mozgásoknál.
Csontritkulás (Osteoporosis)	A jó mozgású érintettekénél is meglévő tünet. Egyensúlyt kell teremteni az aktív mozgás, ami fontos eleme az egészséges életmódnak, és a csonttörések, illetve sérülések veszélye között.
Mozgásbeszűkülés (Range of Motion)	RTT-ben idővel kontraktúrák alakulnak ki. Rendszeresen ellenőrizni kell az ízületek teljes passzív mozgástartományát. A gyógytorna és hidroterápia rendszeres elhanyagolása e komplikáció megjelenéséhez vezethet.
Gerinctartási rendellenességek: gerincferdülés/kifózis/lordózis (The Spine: Scoliosis/Kyphosis/Lordosis)	A gerincferdülés kialakulásának esélye az érintett személy korával nő. A hatodik életévre a betegek negyedénél, míg 13 éves korra már harmaduknál

kialakul gerincferdülés. Azoknál, akik soha nem voltak járóképesek, dupla esélyük van a súlyos gerincferdülés megjelenésére. **A gerinc állapotának szoros követése szükséges, már kora gyermekkorban indokolt gerinc röntgenfelvétel készítése. Nagyon fontos az ortopéd orvos aktív szerepe és a korai intervenció.**

Ajánlások a Rett-szindróma keringési és légzőrendszert érintő tüneteinek kezelésére

Aspirációs tüdőgyulladás (Aspiration Pneumonia)

Az aspirációs tüdőgyulladás oka az, hogy az étel a tüdőbe jut. Ez azoknak az izmoknak a nem megfelelő koordinációja miatt következik be, amelyek az ételt továbbítják garat és a nyelőcső felé. A gégefedő nem takarja megfelelően a légcsövet, így az nem akadályozza meg az étel és ital belégzését. **A nyelés gondos vizsgálatára van szükség, amit a szakemberek, például fül-orr-gégész szakorvosok szoktak végezni. A jobb üléspozicionálás, az ételek textúrájának és a folyadékok sűrűségének kontrollja elősegíti az adekvát nyelést.**

Légzési rendellenesség (Breathing Irregularities)

A légzési ritmus nem stabil, általában normális alvás idején és irreguláris éber állapotban. Fiataloknál apnoés légzés gyakran előfordul. Sekély légzés, lélegzet-visszatartás és a centrális apnoe súlyos oxigénhiányos állapothoz vezethet. Ezek teljes mértékben az érintett személyek kontrollján kívül állnak.

Hosszú QT-szindróma (Long QT Syndrome)

RTT-ben QT szakasz megnyúlás fordulhat elő, ami életveszélyes is lehet. **Diagnózis felállítása után EKG vizsgálatot kell végezni, és azt időközönként ismételni. Nincs pontos ajánlás az ismétlés gyakoriságára, de háromévente javasolt a felülvizsgálat.** A szívritmuszavar esetleges pacemaker kezelését alaposan meg kell fontolni. A beültetési eljárás és az esetleges kardioverziók önmagukban nagy stresszt okoznak azoknak, akik nem értik, mi történik velük.

Ajánlások a Rett-szindróma kezelésére

Prenatális diagnosztika

Az esetek túlnyomó többségében a Rett-szindrómát egy a spermiumban vagy a petesejtben kialakuló új, sporadikus mutáció okozza (a spermiumban létrejövő mutáció a gyakoribb); az ismétlődés kockázata így nagyon alacsony. Azonban az RTT-es gyermek szülei számára az újabb gyermek vállalása fontos kérdés, így szükségük van az összes rendelkezésre álló információra és támogatásra.

Amennyiben az érintett gyermek mutációja ismert, lehetőségessé válik a későbbi terhességek vizsgálata. A szülők által igényelt prenatális diagnosztika chorion boholy biopszia vagy amniocentézis révén valósul meg. Viszont mindkét technikai eljárás során a vetélés minimális esélye is fennáll. A prenatális diagnosztikát azzal a céllal végzik, hogy a terhességet meg tudják szakítani, ha a magzat MECP2-mutáció hordozása beigazolódik. Egyértelműen személyes kérdés a prenatális diagnosztikáról való döntés, illetve hogy mi a teendő, ha a következő gyermek is érintett, így ezekben a kérdésekben valamennyi család döntését támogatni kell. Javasolt a terhesség korai fázisában genetikai tanácsadásra utalni a szülőket, ha a családban kérdések merülnek fel, vagy a vizsgálaton gondolkodnak.

Ha a mutáció ismert, az ismétlődés kockázatának pontosítása céljából már a terhesség előtt lehetséges a szülők vizsgálata. Ritkán az anya hordozza az egyik X kromoszómáján azt az MECP2-mutációt, amit korábban a lánygyermekben azonosítottak. Ilyenkor nagyjából 50 % a kockázata annak, hogy a másik gyermek is érintett legyen (50 %-os eséllyel szenved a fiúgyermek súlyos encephalopathiában csecsemőkorban, és közel 50 %-os eséllyel alakul ki RTT a lánygyermekben). Az anya ilyenkor azért nem mutat tüneteket, mert egy szerencsés véletlen folytán a mutációt hordozó X kromoszómája inaktívulódik a legtöbb vagy esetleg az összes testi sejtjében.

Nagyon ritkán akár az anya, akár az apa hordozhatja az MECP2-mutációt néhány, de nem az összes sejtjében. Az egyént akkor tartják a mutációra mozaiknak – szomatikus mozaicizmus – ha kétféle sejtje van: az egyik az X kromoszómán hordozza a mutációt (ha férfi), illetve a két X kromoszóma egyikén (ha nő), míg a másik fajta sejt nem rendelkezik a mutációval (azaz normális). A gyermek érintettségének kockázata akár 50% is lehet, de gyakran valamivel kevesebb, ha egyáltalán a mutáció megtalálható valamelyik szülőben.

Ha egyik szülő vérmintájában sem mutatható ki a mutáció, a következő gyermek érintettségének kockázata 1 % körüli, vagy még annál is kisebb. Az ismétlődés lehetősége csak akkor áll fenn, ha az egyik szülő mutációja mozaikos, és ez csak a csírvonalra korlátozódik, ezáltal a spermiumok nagy számban hordozhatják a mutációt, de a testi sejtek nem. Hasonló előfordulhat az anya petesejtjeivel is, de ez talán még ritkább.

Habár a Rett-szindróma ismétlődésének kockázata alacsony, a prenatális diagnosztika elvégzésével kapcsolatos döntéskor figyelembe kell venni annak a kockázatát és a családra kifejtett hatását, hogy a következő gyermek egy másik genetikai betegségben (pl. Down-szindrómában) is szenvedhet. Ha a szülők aggódnak, hogy a következő gyermek szenved-e Rett-szindrómában vagy valamely más betegségben, meg kell adni a genetikai konzultáció lehetőségét. Minden segítséget és szükséges támogatást meg kell adni nekik ahhoz, hogy képesek legyenek dönteni a terhesség vállalásáról vagy annak folytatásáról.

Terápiás módszerek

Hidroterápia

A hidroterápia az egyik legfontosabb fizikai gyógy mód a súlyosan fogyatékkal élők számára. Jelentőségének számos oka a betegség természetével kapcsolatos: az RTT mozgászavart okoz, mely megfosztja a beteget az akaratlagos mozgások megtervezésétől és kivitelezésétől. Ez azt jelenti, hogy a sétálás soha nem biztonságos és néha lehetetlen. A mozgást korlátozó nehézségek közé tartozik a félelem, melyet úgy tűnik, érzékelési zavarok okoznak. Habár az RTT nem egy progresszív betegség, a kórlefolyás során az izmok hajlamosak elveszteni a tömegüket, erejüket és rugalmasságukat, mivel az agy képtelen a meglévő idegpályákat a „megszokott” módon használni, ami a szövetek csökkent belső ellátásához vezet.

Zeneterápia

A zeneterápiának felbecsülhetetlen értéke van a kommunikációs képesség támogatásában, továbbá a durva és finom motoros mozgáskészség fejlesztésében, egyben hozzájárul az általános motiváció és jókedv megteremtéséhez is. Mindezekon túl csökkenti az előítéleteket, és javítja a kéz ügyességet. A zene további előnye, hogy nyugtató, relaxáló hatású is.

Foglalkozás-terápia

Kifejezetten ajánlott a 24 órás testtartás-kezelés gondos alkalmazása és rendszeresen felülvizsgálata. Minden beteget el kell látni mindazon eszközökkel, amelyek fejlesztik a kéz ügyességet és érzékelésüket annak érdekében, hogy életminőségük javuljon.

Fizikoterápia

Fontos, hogy gondoskodjunk a helyes testtartás kialakításáról, annak érdekében, hogy javítsuk a gerincferdülést és az ízületi deformitásokat, fejlesszük és fenntartsuk az átmeneti készségeket, javítsuk a motorikus képességeket és a kéz ügyességet, illetve fejlesszük a testképet, csökkentsük az izomfájdalmat, és erősítsük a védekezési reakciókat.

Beszéd- és nyelvterápia

Az RTT-ben szenvedő emberek kommunikációs készségének támogatása nélkülözhetetlen a koncentráció és a hatékony kapcsolattartás fejlesztése érdekében. A nyelv- és beszédterapeuták felelősséggel tartoznak az étkezési nehézségek felismeréséért, továbbá javaslatot tesznek az ételek és italok állagára, a használandó evőeszközök kiválasztására, valamint az étkezés sebességére vonatkozóan, mivel gyakori problémát jelent a félrenyelés és az aspirációs (félrenyelésen alapuló) tüdőgyulladás. A kommunikáció könnyítésére alkalmazott, tekinteten alapuló interaktív módszer bizonytalan, azonban több beteg esetén is ígéretes eredménnyel kecsegtet. Az említett módszerrel kapcsolatos további pozitívum, hogy hasznosnak tűnik a kognitív funkciók vizsgálata terén is.