

Fizioterapijski pristup kod djece s Rettovim sindromom

Petak, Lara

Undergraduate thesis / Završni rad

2024

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University North / Sveučilište Sjever**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:122:835115>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-10-03**



Repository / Repozitorij:

[University North Digital Repository](#)





Sveučilište Sjever

Završni rad br. 296/FIZ/2024

Fizioterapijski pristup kod djece s Rettovim sindromom

Lara Petak

0336055818



Sveučilište Sjever

Odjel fizioterapije

Završni rad br. 296/FIZ/2024

Fizioterapijski pristup kod djece s Rettovim sindromom

Studentica

Lara Petak, 0336055818

Mentorica

Željka Kopjar, mag.physioth.

Varaždin, 2023. godine

Sveučilište Sjever
Sveučilišni centar Varaždin
104. brigade 1, HR-43000 Varaždin



Prijava završnog rada

Definiranje teme završnog rada i povjerenstva

ODJEL: Odjel za fizioterapiju

STUDIJSKI: preddiplomski stručni studij Fizioterapija

PRISTUPNIK: Lara Petak

MATIČNI BROJ: 0336055818

DATUM: 18.03.2024.

KOLEGIJ: Fizioterapija II

NASLOV RADA: Fizioterapijski pristup kod djece s Rettovim sindromom

NASLOV RADA NA ENGL. JEZIKU: Physiotherapy approach in children with Rett syndrome

MENTOR: Željka Kopjar, mag. physioth.

ZVANJE: predavač

ČLANOVCI POVJERENSTVA:

1. Jasminka Potočnjak, v. pred. predsjednik
2. Željka Kopjar, pred., mentor
3. Valentina Novak pred., član
4. Anica Kuzmić, pred., zamjenski član
5. _____

Zadatak završnog rada

BROJ: 296/FIZ/2024

OPIS:

Rettov sindrom (RTT) je rijetki genetski poremećaj koji uglavnom pogađa djevojčice i karakteriziran je teškoćama u razvoju, neurološkim simptomima i ortopedskim komplikacijama. Etiologija RS-a povezana je mutacijama na MECP2 genu na X kromosomu i često nastalima spontano, iako se u nekim slučajevima može naslijediti od majke. Epidemiološki podaci ukazuju na incidenciju RS-a od otprilike 1:10 000 do 1:15 000 djevojčica, čineći ga rijetkim, ali značajnim medicinskim izazovom. Klinička slika RTT-a karakterizira progresivni gubitak stečenih vještina, poremećaje pokreta, autizam, epileptičke napade, teškoće u komunikaciji i disfunkcije mišića. Dijagnoza RS-a postavlja se na temelju kliničkih kriterija, uključujući normalan razvoj u prvoj godini života, postupan gubitak stečenih vještina, stereotipnih pokreta ruku, razvojne stagnacije i prisutnost mutacije na MECP2 genu. Liječenje RTT-a usmjereno je na simptomatsku terapiju i podršku, budući da nema specifičnoga lijeka koji bi izliječio ovaj sindrom. Terapija lijekovima može se koristiti za kontrolu simptoma poput epileptičkih napada, poremećaja spavanja i anksioznosti. Međutim, multidisciplinarni pristup ključan je u upravljanju RTT-om, uključujući fizikalnu terapiju, logopedsku terapiju, terapiju senzorne integracije i radnu terapiju. Fizioterapija ima važnu ulogu u odražavanju funkcionalnosti i poboljšanju kvalitete života djece s RS-om.

ZADATAK URUČEN: 01.03.2024.



Predgovor

*To know us, to love us!
Through their eyes they tell us
far more than we can imagine.
Dr. Andreas Rett*

Ovim putem želim izraziti iskrenu zahvalu svojoj mentorici, profesorici Željki Kopjar, mag. psyhioth., na neizmjernome strpljenju, podršci i inspiraciji tijekom cijeloga procesa izrade ovoga rada. Njezino znanje, savjeti i motivacija bili su od neprocjenjive važnosti za uspješno dovršenje mogega rada.

Hvala svim profesorima i djelatnicima Sveučilišta Sjever na prenošenju znanja i stjecanju novih vještina.

Također, hvala mojoj obitelji, roditeljima Andrijani i Ivanu i sestri Sari na neumornoj podršci, razumijevanju i ohrabrenju koje su mi pružali tijekom mogega obrazovanja. Bez njihove podrške i ljubavi, ovo postignuće ne bi bilo moguće.

Dragi Ivane, veliko hvala na beskrajnoj podršci, ljubavi i razumijevanju koje si mi pružao tijekom cijelog razdoblja školovanja. Tvoja podrška bila je moj najveći oslonac i motivacija u svim mojim uspjesima i ostvarenju ciljeva. Zbog tebe sam postala ono što jesam.

Sažetak

Rettov sindrom (RTT/RS) je rijetki genetski poremećaj koji uglavnom pogađa djevojčice i karakteriziran je teškoćama u razvoju, neurološkim simptomima i ortopedskim komplikacijama. Etiologija RS-a povezana je mutacijama na MECP2 genu na X kromosomu, često nastalima spontano, iako se u nekim slučajevima može naslijediti od majke. Epidemiološki podaci ukazuju na incidenciju RS-a od otprilike 1:10 000 do 1:15 000 djevojčica, čineći ga rijetkim, ali značajnim medicinskim izazovom. Klinička slika RTT-a karakterizira progresivni gubitak stečenih vještina, poremećaje pokreta, autizam, epileptičke napade, teškoće u komunikaciji i disfunkcije mišića. Dijagnoza RS-a postavlja se na temelju kliničkih kriterija, uključujući normalan razvoj u prvoj godini života, postupan gubitak stečenih vještina, stereotipnih pokreta ruku, razvojne stagnacije i prisutnost mutacije na MECP2 genu. Liječenje RTT-a usmjereno je na simptomatsku terapiju i podršku, budući da nema specifičnoga lijeka koji bi izliječio ovaj sindrom. Terapija lijekovima može se koristiti za kontrolu simptoma poput epileptičkih napada, poremećaja spavanja i anksioznosti. Međutim, multidisciplinarni pristup ključan je u upravljanju RTT-om, uključujući fizikalnu terapiju, logopedsku terapiju, terapiju senzorne integracije i radnu terapiju. Fizioterapija ima važnu ulogu u održavanju funkcionalnosti i poboljšanju kvalitete života djece s RS-om. Ciljevi fizioterapije uključuju održavanje ili poboljšanje pokretljivosti, jačanje mišića, prevenciju kontrakcija i deformiteta, kao i poboljšanje ravnoteže i koordinacije. Terapijske vježbe prilagođene individualnim potrebama djeteta mogu pomoći u održavanju funkcionalnosti i smanjenju rizika od ortopedskih komplikacija poput skolioze, coxa vara i kontrakcija mišića.

Ključne riječi: Rettov sindrom, ciljevi fizioterapije, fizioterapijska intervencija

Abstract

Rett syndrome (RTT/RS) is a rare genetic disorder that mainly affects girls and is characterized by developmental difficulties, neurological symptoms, and orthopedic complications. The etiology of RTT is associated with mutations in the MECP2 gene on the X chromosome, often occurring spontaneously, although it can be inherited from the mother in some cases. Epidemiological data indicate an incidence of RTT of approximately 1 in 10,000 to 1 in 15,000 girls, making it a rare but significant medical challenge. The clinical picture of RTT is characterized by progressive loss of acquired skills, movement disorders, autism, epileptic seizures, communication difficulties, and muscle dysfunction. The diagnosis of RTT is based on clinical criteria, including normal development in the first year of life, gradual loss of acquired skills, stereotypical hand movements, developmental stagnation, and the presence of a mutation in the MECP2 gene. Treatment of RTT focuses on symptomatic therapy and support, as there is no specific cure for this syndrome. Drug therapy can be used to control symptoms such as epileptic seizures, sleep disorders, and anxiety. However, a multidisciplinary approach is crucial in managing RTT, including physical therapy, speech therapy, sensory integration therapy, and occupational therapy. Physical therapy plays an important role in maintaining functionality and improving the quality of life for children with RTT. The goals of physical therapy include maintaining or improving mobility, strengthening muscles, preventing contractions and deformities, as well as improving balance and coordination. Therapeutic exercises tailored to the individual needs of the child can help maintain functionality and reduce the risk of orthopedic complications such as scoliosis, coxa vara, and muscle contractions.

Keywords: Rett syndrome, goals of physical therapy, physical therapy intervention

Popis korištenih kratica

RTT/RS –	Rettov sindrom
MECP2 –	<i>Methyl CpG binding protein 2</i>
CSF –	<i>Cerebrospinal fluid</i>
FOXG1 –	<i>Forkhead box protein G1</i>
CDKL5 –	<i>Cyclin-dependent kinase-like 5</i>
IQ –	<i>Intelligence quotient</i>
SŽS –	središnji živčani sustav
ASD –	<i>Autism Spectrum Disorders</i>
RARS –	<i>Rett Assessment Rating Scale</i>
RSGMS –	<i>Rett Syndrome Gross Motor Scale</i>
ReFuS –	<i>Rett Syndrome Functional Scale</i>
FMS-RS –	<i>Functional Mobility Scale—Rett Syndrome</i>
2MWT –	<i>Two Minute Walking Test</i>
RSHFS –	<i>Rett Syndrome Hand Function Scale</i>
SAM –	<i>Stepwatch Activity Monitor</i>
M-BAR –	<i>Modified Bouchard Activity Record</i>
RSBQ –	<i>Rett Syndrome Behavioral Questionnaire</i>
RSFMS –	<i>Rett Syndrome Fear of Movement Scale</i>
HKT–	Hidrokinetoterapija

Sadržaj

Predgovor

Sažetak.....

Popis korištenih kratica.....

1. **Error! Bookmark not defined.**
2. 11
 - 2.1 **Error! Bookmark not defined.**
 - 2.2 13
3. 14
 - 3.1 **Error! Bookmark not defined.**
 - 3.2 17
4. 19
5. **Error! Bookmark not defined.**
 - 5.1 21
 - 5.2 22
 - 5.3 25
 - 5.3.1 27
 - 5.3.2 28
 - 5.3.3 29
 - 5.3.4 **Error! Bookmark not defined.**
6. 31
7. **Error! Bookmark not defined.**

Popis slika i tablica.....

1. Uvod

Rettov sindrom, rijedak genetski neurološki poremećaj koji prvenstveno pogađa žene, manifestira se spektrom simptoma uključujući razvojnu regresiju, gubitak stečenih vještina, ponavljajuće pokrete rukama, napadaje, usporen rast i probleme s koordinacijom. Ovo se stanje obično javlja između 6 mjeseci i 2 godine starosti, nakon razdoblja naizgled normalnoga razvoja. Kako poremećaj napreduje, pojedinci mogu doživjeti pogoršanje simptoma, iako se oni mogu stabilizirati u odrasloj dobi. Značajka Rettovoga sindroma je regresija u vještinama, što često uključuje gubitak govora i motoričkih sposobnosti. Ponavljajući pokreti rukama, poput stiskanja ili pljeskanja, popraćeni su abnormalnostima disanja, gastrointestinalnim problemima, skoliozom, poremećajima spavanja, kognitivnim oštećenjima i izazovima u ponašanju. Dok su kod nekih pojedinaca prisutne i srčane abnormalnosti, iako se rjeđe uočavaju [1]. Dijagnoza Rettovoga sindroma uključuje kliničku procjenu simptoma i genetsko testiranje kako bi se identificirale mutacije u genu MECP2, koji se nalazi na X kromosomu. Međutim, nemaju sve osobe s Rettovim sindromom prepoznatljive mutacije u ovome genu, što ukazuje na potencijalnu uključenost drugih genetskih čimbenika. Liječenje Rettovoga sindroma zahtijeva sveobuhvatan pristup koji uključuje medicinske intervencije za rješavanje simptoma, potporne terapije i strategije za poboljšanje kvalitete života. To uključuje fizikalnu terapiju, radnu terapiju, govornu terapiju i medikamentoznu terapiju zbog učestalih epileptičkih napada i problemima u ponašanju. Redovito praćenje od strane zdravstvenih radnika ključno je za prilagodbu intervencija prema potrebi i pružanje stalne podrške pogođenim pojedincima i njihovim obiteljima. Unatoč izazovima koje predstavlja Rettov sindrom, tekuća istraživanja daju nadu za bolje razumijevanje i mogućnosti liječenja. Napredak u genetskim terapijama, ciljanim farmakološkim intervencijama i potpornim terapijama obećava poboljšanje ishoda i kvalitete života za osobe s Rettovim sindromom. Štoviše, povećana svijest i naponi podržavanja doprinose poboljšanoj prepoznavanju, dijagnozi i podršci pogođenim pojedincima i njihovim obiteljima [1].

2. Rettov sindrom

Austrijski pedijatrijski neurolog Andreas Rett prvo je identificirao Rettov sindrom (RTT, OMIM #312750) nakon što je primijetio dvije pacijentice u čekaonici svoje klinike koje su pokazivale potpuno iste stereotipne pokrete i spasticitet ruku. Pregledavajući obje pacijentice, otkrio je da su njihove povijesti bile identične: normalan rani rast bio je praćen fazom regresije tijekom koje su izgubili sposobnost namjernoga pomicanja ruku. Uskoro je dr. Rett primijetio da i druge pacijentice imaju slične probleme. U njemačkoj knjizi iz 1966. dijagnosticirao je simptome kao "cerebroatrofičnu hiperamonijemiju", misleći da su indikativni za metaboličku bolest. Tek kada je bolest opisana u engleskim novinama 17 godina kasnije, medicinska ju je struka počela općenito prepoznavati. RTT je danas dobro poznati kao progresivni neurološki poremećaj koji prvenstveno pogađa djevojčice, javlja se u 1:10 000–15 000 živorođenih žena [5].

Na temelju skupa dobro definiranih uključivih i isključivih kriterija koji koegzistiraju, postavlja se klinička dijagnoza RTT. RTT karakteriziraju napadaji, ponavljajući pokreti rukama, neravnomjerno disanje i gubitak naučenih verbalnih i motoričkih vještina. Hipoplazija, rani početak osteoporoze, bruksizam (nekontrolirano stiskanje i škripanje zubima), napadaji vrištanja i povremene epizode gastrointestinalnih problema su među stanjima koja pacijenti s RTT-om mogu doživjeti. Pacijenti s RTT-om rado komuniciraju s drugima i dobro su integrirani u svoje obitelji unatoč tim ograničenjima što ih uz genetski uzrok bolesti isključuje iz spektra autizma. Pacijenti s RTT-om koji inače ne bi mogli verbalno komunicirati, sada mogu komunicirati s ljudima i izražavati se zahvaljujući napretku nove tehnologije proširenja komunikacije. Smanjeni obujam glave povezan je sa smanjenim volumenom mozga kod mnoge djece s dijagnozom RTT u usporedbi sa zdravim osobama. Smanjena arborizacija dendrita u bolesnika još je jedan znak odgođenoga razvoja neurona. Štoviše, hipopigmentacija *substantia nigra* ukazuje na otkazivanje dopaminergičkoga neurona. Disregulirani neurotransmiteri, neuromodulatori i transporteri prisutni su u bolesnika s RTT-om, što ukazuje na značajnu uključenost ovih molekula u sinaptičku funkciju. Kod RTT-a česti su i metabolički problemi. Tijek, dob pojave i ozbiljnosti simptoma Rettovoga sindroma varira od djeteta do djeteta. Rettov sindrom karakterizira normalni rani rast i razvoj nakon čega slijedi usporavanje razvojnih miljkaza, a zatim regresija vještina s gubitkom svrhovitoga korištenja ruku s kompulzivnim pokretima nalik na pranje ruku, usporeni rast

glave i mozga, napadaji, teškoće hodanja i intelektualne teškoće [5]. Postoje 4 faze koje se koriste za opisivanje simptoma Rett sindrom:

- Faza 1 (rani početak) obično počinje kada je dijete staro između 6 i 18 mjeseci sa suptilnim usporavanjem razvoja. Simptomi mogu uključivati smanjeni kontakt očima, smanjeni interes za igračke, kašnjenje u sjedenju ili puzanju, smanjeni rast glave, i pokrete "pranja ruku".
- Faza 2 (razvojna regresija ili brza destruktivna faza) obično počinje u dobi između 1 i 4 godine. Nastup može biti brz ili postupan s gubitkom svrhovitih vještina ruku i govornoga jezika. Tijekom ove faze počinju karakteristični pokreti ruku kao "pranje ruku", pljeskanje, pranje, dodirivanje i opetovano prinošenje ruku na usta. Pokreti nestaju tijekom spavanja. Mogu se pojaviti nepravilnosti disanja kao što su epizode apneje u snu i hiperventilacija. Hodanje može biti nestabilno, a započinjanje motornih pokreta može biti teško. Neke djevojčice mogu također imati simptome slične onima u poremećajima autističnoga spektra kao što je oštećena socijalna interakcija i oslabljena komunikacija.
- Faza 3 (pseudostacionarna faza) obično počinje u dobi između 2 i 10 god i može trajati godinama. Napadaji, motorički deficiti i apraksija su uobičajeni u ovoj fazi. Ponekad simptomi kao što su plakanje, razdražljivost i simptomi nalik na autizam slabe tijekom ove faze, ali zato se budnost, komunikacijske vještine, raspon pažnje, i zainteresiranost za okolinu mogu poboljšati.
- Faza 4 (kasna faza motoričkoga pogoršanja) može trajati godinama ili desetljećima. Zajednička obilježja su skolioza, smanjena pokretljivost, slabost mišića, spastičnost ili rigidnost. Hodanje ponekad može nestati. Pogled očiju postaje prominentan za komunikacijske svrhe jer je govorni jezik odsutan, ponavljajući pokreti ruku mogu se smanjiti [5].

2.1 Etiologija

Rettov sindrom neurorazvojno je stanje koje prvenstveno pogađa žene (1:10 000 živorođenih žena) i pogoršava se s godinama. Djevojčice s tipičnom kliničkom slikom Rett sindroma obično su rođene u terminu iz normalne trudnoće i poroda. Dječaci su rijetko pogođeni. Atipični RTT karakterizira kašnjenje u razvoju i rani početak napadaja, dok je klasični RTT uzrokovan mutacijama MECP2 s relativno dobro definiranim značajkama.

Bolesnici s nasljednim mutacijama u drugim genima, kao što su FOXP1 i ciklin-ovisna kinaza-slična 5 (CDKL5), mogu pokazivati atipični RTT [2]. Za smanjeni volumen mozga prvenstveno su odgovorna manja neuronska tijela i deblje stanično pakiranje posebno u slojevima III i V cerebralnoga korteksa, talamusu, substantianigri, bazalnim ganglijima, amigdali, malome mozgu i hipokampusu, Smanjena arborizacija dendrita u bolesnika još je jedan znak odgođenoga razvoja neurona. Štoviše, hipo pigmentacija substantianigre ukazuje na otkazivanje dopaminergičkog neurona [2].

Disregulirani neurotransmiteri, neuromodulatori i transporteri prisutni su u bolesnika s RTT-om, što ukazuje na značajnu uključenost ovih molekula u sinaptičku funkciju. Kod RTT-a česti su i metabolički problemi. Mnogi pacijenti imaju povišene razine amonijaka, povišene vrijednosti leptina i adiponektina u plazmi, dislipidemiju i upalu žučnoga mjehura. Također, postoje izvještaji o modifikacijama metabolizma ugljikohidrata i neurometabolita u mozgu u vezi s promjenom membrane i cjelovitošću stanica. Nadalje, bolesne stanice imaju nenormalnu strukturu mitohondrija koje proizvode energiju. Također, pacijenti s RTT-om imaju izmijenjenu funkciju kompleksa transportnoga lanca elektrona, povećani oksidativni stres i povišene razine laktata i piruvata u tekućini i krvi CSF-a [2]. Dobro održavana nepravilnost govora, rani napadi i kongenitalna varijacija tri su primarna atipična oblika RTT-a [3].

2.2 Epidemiologija

Većina epidemioloških studija o mentalnoj retardaciji koncentrirana je na to koliko je ona česta. Budući da se etiološki uzroci te dijagnostičke i obrazovne institucije globalno razlikuju u svojoj evoluciji, pronađeni podaci obuhvaćaju širok raspon. Iako postotak ljudi kojima je zapravo postavljena dijagnoza varira između 1 i 1,5% ukupne populacije, procjena za mentalno nedovoljno razvijenu populaciju često je 2,5-3% populacije. Nejasnoće su uglavnom uzrokovane izazovnim dijagnozama, blažom mentalnom retardacijom (IQ > 50) koja pogađa oko 90% oboljele populacije. Vjerojatnost da će mentalno nerazvijeni roditelj roditi mentalno nerazvijeno dijete jest 20% ukoliko oba ili jedan roditelj imaju ima 40% mentalno retardacije[3].

Kod muškaraca je mentalno oštećenje češće. Omjer je veći kod granične i blaže mentalne nerazvijenosti i varira od 1,2 do 1,4:1 . Morbiditet dostiže vrhunac u dobi od 10 do 20 godina, nakon čega postupno opada. Kada je riječ o djevojčicama, kod njih se češće razvija Rettov sindrom, iako je ovaj poremećaj rijedak, pojavljujući se u približno 1 na 23.000 slučajeva [3].

U istraživanju provedenom 2015. godine od strane autorskog tima (Sarajlija, Kovačević, Nikolić, Petrović, Obradović, Đurić, i Jovanović) pod nazivom „Epidemiologija Rettovog sindroma u Srbiji: prevalencija, incidencija i preživljavanje“, utvrđeno je da su u Srbiji 102 žene imale dijagnosticiran Rettov sindrom između 1981. i 2012. godine. Prema ovom istraživanju, procjenjuje se da Rettov sindrom pogađa 0,586 na svakih 10.000 živorođenih djevojčica u Srbiji, s prevalencijom od 1:8439 među djevojkama mlađim od 19 godina. Devetnaest pacijentica (18,63%) je preminulo, pri čemu je najčešći uzrok smrti bila upala pluća. Za 11% pacijentica smrtni ishod mogao se predvidjeti do navršениh 12 godina. Autori su također potvrdili značajnu tendenciju prema ranijim dijagnozama tijekom razdoblja istraživanja, s prosječnom dijagnostičkom dobi od 3,5 godine [4].

3. Klinička slika

Kliničke karakteristike bolesnika s RTT-om jako variraju. Rettov sindrom karakterizira normalan rast u prvih nekoliko mjeseci djetinjstva, nakon čega slijede nepravilni obrasci disanja, abnormalni obrasci hodanja, kognitivno oštećenje, regresija motoričkih i komunikacijskih vještina i stereotipni pokreti ruku. Rettov sindrom općenito utječe na središnji živčani sustav, iako se često predstavlja kao multisistemsko stanje koje utječe na razvoj djeteta, pubertetsko odrastanje i opće zdravlje [9]. Rettov sindrom često ima popratne bolesti, kao što su gastrointestinalni problemi, skolioza, napadaji, nepravilno disanje, poremećaji spavanja i niska gustoća kostiju, što povećava rizik od prijeloma. Najčešći ortopedski komorbiditet je skolioza koja pogađa oko 75% osoba s Rettovim sindromom do njihove 15. godine. Još jedan simptom s kojim se mogu susresti osobe s Rettovim sindromom je izmijenjena osjetljivost na bol. Znakovi i pokazatelji Rettovoga sindroma uključuju: jezične i razvojne sposobnosti koje su izrazito ugrožene, pri čemu se rane razvojne vještine obično uče mnogo kasnije nego što je uobičajeno. Djeca često prestaju govoriti između 12. i 18. mjeseca života. Receptivno učenje jezika i gruba motorika obično su napredniji od fine motorike i ekspresivnih jezičnih vještina. Također, čitanje i matematičke vještine mogu izostati ili se kasnije razviti. Aparaksija koja predstavlja nesposobnost ili smanjenu sposobnost obavljanja radnji ili kretanja, može uključivati nedostatke u govoru i pokretima gledanja. Postoji kašnjenje ili odsustvo složenih motoričkih sposobnosti poput vožnje bicikla ili kretanja po stepenicama. Pokreti rukama su automatizmi poput pljeskanja, lupkanja i krčenja ili stiskanja šaka, također, često primiču ruke ustima. Abnormalnosti u disanju koje uključuju apneju, točnije kratkotrajni prestanak disanja, pretjerano disanje te gutanje zraka.

Drugi neurološki simptomi koji ukazuju na Rettov sindrom jesu poremećaji spavanja, podrhtavanje mišića (*tremor*), pretjerano lučenje slina, kognitivna oštećenja te epilepsija [9].

Kod Rettovog sindroma mogu se javiti epileptički napadi bez prisutnosti uobičajenih znakova ili simptoma koji obično prethode napadajima. Rani febrilni napadaji mogu biti češći (12% naspram 2-5% ukupno) u usporedbi s općom populacijom. Najčešći tipovi napada uključuju parcijalne, toničko-kloničke konvulzije, miokloničke i kompleksne napadaje. "Neepileptičke" pojave uključuju epizode motoričke aktivnosti kao što su trzanje, tikovi, naginjanje glave, padanje prema naprijed i drhtanje, kao i abnormalne pokrete očiju kao što su epizode treptanja i okulomotorni pokreti, oralna diskinezija (smetnje pokretanja) lica, nepozvani naleti smijeha ili vrištanja i motorne anomalije (kao što su smijeh, epizode žurbe, zadržavanje daha, širenje zjenica, spasticitet, distonija, tikovi i epizodna atonija (gubitak napetosti)) uz hiperventilaciju [11].

3.1 Skolioza

Skolioza je riječ koja potječe od grčke riječi „skolios“, što znači iskrivljen. U medicinskoj terminologiji, skolioza u najširem smislu je svaki postranični zavoj kralježnice u frontalnoj ravnini (1). Osnovni način definiranja nagiba je mjerenje kuta po Cobbu, koji bi za definiciju skolioze prema Scoliosis Research Society trebao biti veći od 10°. Mjerenje se izvodi na način da se odredi gornji kralježak s najvećim nagibom, na čiju se gornju plohu povuče tangenta i onda na tu tangentu okomica. Zatim se odredi donji kralježak s najvećim nagibom, na čiju se donju plohu povuče tangenta i na nju okomica. Sjecište tih dviju okomica čini Cobbov kut [12]. Skolioza je kompleksna bolest koja uzrokuje postranično iskrivljenje kralježnice i može biti posljedica različitih faktora poput genetike, neuromuskularnih bolesti ili prirođenih anomalija. Simptomi skolioze su slični drugim stanjima kralježnice, uključujući kronične bolove i neurološke probleme. Postoje različite vrste skolioze kao što su idiopatska (najčešća), degenerativna, neuromuskularna i kongenitalna. Faktori rizika uključuju dob, spol i obiteljsku povijest. Komplikacije mogu uključivati probleme s disanjem, kronične bolove i promjene u izgledu tijela. Liječenje može obuhvatiti nošenje ortoza, fizikalnu terapiju ili kirurške zahvate, ovisno o težini i individualnim potrebama pacijenta. Kirurško liječenje može biti potrebno za pacijente s teškim simptomima ili disbalansom kralježnice koji utječe na kvalitetu života [6]. Kako djeca pogođena Rettovim sindromom rastu i razvijaju se, ortopedski simptomi postaju vidljiviji, često uključujući kontrakture u donjim ekstremitetima, *coxa vara* i skoliozu, što pogađa do 83% pacijenata. Jednostrana skolioza u obliku slova C

tipična je za mnoge neuromuskularne uzroke deformacije kralježnice pa tako i u slučaju Rettovoga sindroma gdje često postoji brza progresija skolioze tijekom drugoga desetljeća života. Smanjena pokretljivost, loša ravnoteža pri sjedenju i u ekstremnim slučajevima, smanjena plućna funkcija neki su od učinaka skolioze. Istraživanja pokazuju da, kako bi se umanjili ti učinci, terapija mora započeti čim koronarna deformacija prijeđe 40°. U slučajevima skolioze povezane Rettovim sindromom, savjetuje se fuzija na zdjelicu kako bi se ispravio nagib zdjelice i spriječila buduća progresija deformacije. Budući da fuzija zdjelice nosi veći kirurški rizik, najbolje je izbjegavati korištenje ove metode kad god je to moguće jer može omogućiti očuvanje pokretljivosti u nekim okolnostima [7].

Cilj jednoga istraživanja pod nazivom „Correcting Scoliosis in Rett Syndrome“ pod autorstvom Bretta Rocoscorrespondinga i Reinharda Zellera bio je opisati ozbiljnost deformacije kralježnice uočene kod Rettovog sindroma, kliničke i radiološke ishode kirurškog zahvata i usporediti ishode između pacijenata koji su bili spojeni sa zdjelicom ili L5. Rezultati su pokazali da je najčešća ortopedska manifestacija Rettovoga sindroma upravo skolioza koju treba što prije kirurški liječiti. Prema njihovim podacima, ozbiljna zakrivljenost može se sigurno liječiti trenutnom tehnologijom; fuzija sa zdjelicom nije uvijek potrebna; i u mnogim okolnostima, spajanje s L5 je dovoljno i čak može biti ključno za održavanje pokretljivosti pacijenta nakon operacije [7]. U velikoj kohortnoj studiji Alberto Romao i suradnici analizirali su rendgenske snimke 128 djevojaka i žena s RTT-om praćene dvije godine (tri rendgenske snimke za svaku osobu), utvrđeno je da magnituda skolioze općenito raste s godinama s godišnjim povećanjem kvadratnog korijena od 0,438 jedinica osnovnoga Cobbovoga kuta (95% interval pouzdanosti 0,374-0,503). Skolioza u RTT-u neurogena je podrijetla i može rezultirati boli, gubitkom ravnoteže pri sjedenju, pogoršanjem motoričkih sposobnosti i progresivnim restriktivnim razvojem bolesti pluća. Smanjeni rani razvoj, nemogućnost sjedenja i hodanja bez potpore, početak puberteta i doostupne konzervativne intervencije za skoliozu uključuju promatranje i praćenje, stezanje, ortotiku i fizikalnu terapiju. Budući da su objavljene specifične smjernice za liječenje skolioze za osobe s RTT-om, dostupni tretmani za skoliozu ovdje su opisani u svjetlu takvih smjernica. Praćenje skolioze kod ovih pacijenata treba započeti prije dijagnoze skolioze. Strategije praćenja prije dijagnoze za osobe s RTT-om uključuju genetsko testiranje, podučavanje roditelja o karakterističnim aspektima skolioze i fizičku procjenu nakon dijagnoze RTT-a i najmanje svakih šest mjeseci nakon toga. Nakon dijagnosticiranja skolioze predlaže se godišnji rendgenski snimak kralježnice kako bi se pratila progresija krivulje. Preporuča se prikupljanje rendgenskih

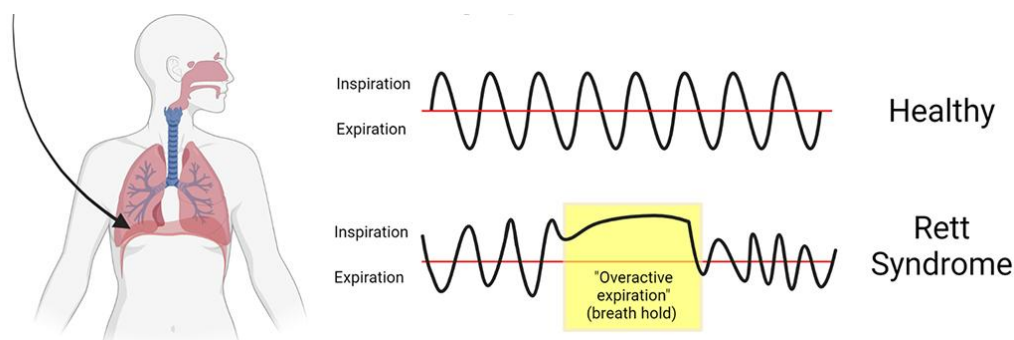
snimaka svakih šest mjeseci ukoliko Cobbov kut napreduje preko 25° prije sazrijevanja kostura [8]. U literaturi je zabilježena samo jedna intervencija fizikalne terapije protiv skolioze koja je eksplicitno usmjerena na pacijente s RTT-om. Ovo je specifičan režim fizikalne terapije koji se sastoji od intenzivnoga programa posturalnoga pozicioniranja i poboljšane razine aktivnosti koji se provodi u zajedničkoj suradnji s članovima obitelji sudionika i njegovateljima (unutar edukacijske ustanove). Intervencija je provedena na 5-godišnjoj djevojčici s RTT-om čiji se Cobbov kut smanjio s 30 na 20° tijekom 18 mjeseci liječenja, korištenjem opreme za pozicioniranje, posturalnih strategija (aktiviranje reakcija automatske ravnoteže koje se suprotstavljaju prirodna skoliotičkima krivuljama) te program motoričke aktivnosti (hodanje ili stajanje) tijekom budnoga vremena. Utvrđeno je da su slični programi bili korisni za povećanje motoričke funkcije pet djevojčica s RTT-om u Irskoj i 17 djevojčica i žena s RTT-om u Italiji , pružajući dokaze o izvedivosti i prihvatljivosti ovog tretmana u širem dobnom i funkcionalnom rasponu sudionika. Ipak, do danas nije procijenjen nikakav antiskoliotični, konvencionalni, fizički režim za skupinu sudionika s Rettovim sindromom [8].

3.2 Problemi disanja

Preko 80% pacijenata s Rettovim sindromom će u nekom trenutku svoga života razviti poteškoće disanja. Respiratorne disfunkcije su, međutim, ciklične. Većina respiratornih problema počinje u dobi između 6 i 11 godina i često nestaje između 11 i 13 prije nego što se vrate u bilo kojoj dobi. Još uvijek nije jasno zašto su poteškoće i nestale. Rana istraživanja otkrila su kako su respiratorne disfunkcije najuočljivije tijekom dana, a dokumentirani je široki raspon abnormalnosti kao što su hiperventilacija, zadržavanje daha, apneja i brzo plitko disanje. Nepravilnosti disajnog volumena i frekvencije disanja pokazuje analiza udah-udah. Udisaji mogu biti snažni, ali mogu biti i plitki [10]. U usporedbi sa zdravom kontrolnom djecom, prosječna učestalost disanja, medijan protoka zraka i broj otkucaja srca su viši. Visoka individualna varijabilnost i činjenica je da neka djeca dišu normalno i samo ponekad pokazuju respiratorne disfunkcij. Životinjski model za Rettov sindrom također pokazuje veću varijabilnost u abnormalnostima disanja. Nepravilnosti disanja i kardiorespiratornoga sustava mogu se povezati s ponavljanim ljuljanjem, vikom, uznemirenošću, tjeskobom, lošim raspoloženjem, temperaturnim anomalijama i gastrointestinalnim problemima . Zapravo, najbolje je karakterizirati disautonomiju u Rettovom sindromu kod kuće korištenjem neinvazivnih tehnologija ambulantnog praćenja, što smanjuje tjeskobu i stres povezane

boravkom u bolnici. Zadržani dah je često vidljiva respiratorna abnormalnost povezana Rettovim sindromom [10]. Razlika između normalnoga disanja i zadržavanja daha, točnije disanja, kod osoba s Rettovim sindromom prikazuje Slika 3.2.1

Inicijalni inspiracijski napor normalnoga trajanja prethodi zastojima daha, nakon kojih slijedi kratka postinspiratorna faza u kojoj broj otkucaja srca opada. Početak faze zadržavanja daha brzo završava postinspiraciju, a istovremeno dolazi do nagloga porasta otkucaja srca. Kod Rettovog sindroma, zastoj daha karakterizira tahikardija, dok u zdravih ljudi zastoj daha karakterizira bradikardija i "odgovor na ronjenje" budući da zadržavanje daha tijekom ronjenja pod vodom potiče ovu fiziološku reakciju. Kao rezultat toga, zastoji daha koje koriste pacijenti s Rett sindromom nalikuju snažnim izdisajima, poznatima kao Valsalvini manevri, koji se izvode uz zatvoreni glotis. U svojim prvim opisima zastoja daha, Andreas Rett koristio je njemačku riječ "Pressatmung", što znači "pritisnuti" zrak prema glotisu. Broj otkucaja srca raste tijekom zadržavanja daha Rettovim sindromom i traje još dva do tri udisaja nakon što se ponovno uspostavi normalno disanje. Brojni mehanizmi, uključujući povišeni tlak u prsima koji pokreće lanac događaja, uključujući promjene u plućnoj cirkulaciji i minutnom volumenu srca kao i kompenzatornu tahikardiju, vjerojatno su odgovorni za postojanost tahikardije. Iako su zadržavanja daha vjerojatno rezultat ove refleksne komponente, epizodni karakter zadržavanja daha ukazuje poremećaje u SŽS. Ti zastoji daha, koji su odvojeni razdobljima između zastoja daha promjenjive duljine, rezultiraju povremenim desaturacijama kisika, što može imati štetne učinke slične onima povremene hipoksije izazvane opstruktivnom apnejom za vrijeme spavanja [10]. Čini se da trajanje prethodnoga zadržavanja daha utječe i na duljinu intervala između zadržavanja daha i na povećanje broja otkucaja srca zabilježeno tijekom izdisaja. Ideja da varijacije otkucaja srca nisu uzrokovane izravnim povećanjem otkucaja srca poput Valsalvinog, koje je izazvano pritiskom u prsima, dodatno je podržana zapažanjem da se slične epizodne tahikardije također javljaju tijekom spavanja u odsutnosti zadržavanja daha. Nadalje, za razliku od budnoga stanja, tahikardija se javlja prije paradoksalnih udisaja i ne prati zadržavanja daha tijekom noći. Ova opažanja upućuju na to da je disautonomija koja potječe iz središnjeg živčanog sustava uzrok epizodne tahikardije, a tahikardija se događa prilikom zadržavanja daha u fazi buđenja i spontano tijekom spavanja [10].



Slika 3.1 Prikaz zadržavanja daha kod Rettovoga sindroma u usporedbi s normalnim disanjem Izvor: Breathing Disturbances in Rett Syndrome J.-M. Ramirez i sur.

4. Dijagnoza

Rettov sindrom se dijagnosticira pomnim praćenjem djetetovoga rasta i razvoja uz traženje specifičnih osnovnih simptoma. Nedavno je objavljeni revidirani skup dijagnostičkih standarda za Rettov sindrom. Na temelju simptoma i težine, Rettov sindrom se često kategorizira kao tipičan (klasičan) ili atipičan (varijantan). U Tablici 4.1 prikazani su dijagnostički kriteriji za Rettov sindrom. Usporenje postnatalnog rasta glave obično je karakteristika koja prvo upozorava medicinsko osoblje na Rettov sindrom kao moguću dijagnozu, iako to nije obavezna dijagnostička značajka u revidiranim kriterijima [10].

Tablica 4.1 Revidirani dijagnostički kriteriji za Rettov sindrom [10]

Glavni kriteriji	Tipični kriteriji	Kriteriji isključenja	Atipični kriteriji	Dodatni kriteriji
<ul style="list-style-type: none"> djelomičan ili potpun gubitak stečenih svrhovitih vještina ruku 	<ul style="list-style-type: none"> razdoblje regresije nakon kojega slijedi oporavak ili stabilizacija 	<ul style="list-style-type: none"> ozljeda mozga kao posljedica traume 	<ul style="list-style-type: none"> razdoblje regresije nakon kojega slijedi oporavak ili stabilizacija 	<ul style="list-style-type: none"> poremećaji disanja tijekom budnog stanja poremećeni obrazac spavanja
<ul style="list-style-type: none"> djelomičan ili potpun gubitak stečenog govornog jezika 	<ul style="list-style-type: none"> svi glavni kriteriji i svi kriteriji isključenja 	<ul style="list-style-type: none"> izrazito abnormalan psihomotorni razvoj u prvih 6 mjeseci života 	<ul style="list-style-type: none"> 2/4 glavnih kriterija 	<ul style="list-style-type: none"> smanjena reakcija na bol abnormalni tonus mišića
<ul style="list-style-type: none"> abnormalnosti hoda 	<ul style="list-style-type: none"> često prisutni potporni kriteriji 		<ul style="list-style-type: none"> 5/11 dodatnih kriterija 	<ul style="list-style-type: none"> intenzivna komunikacija očima periferni vazomotorni poremećaji
<ul style="list-style-type: none"> stereotipni pokreti ruku 				<ul style="list-style-type: none"> neprimjereno smijanje škripanje zubima ili stiskanje čeljusti
				<ul style="list-style-type: none"> skolioza usporen rast male, hladne ruke i stopala

Za traženje mutacija u genu MECP2 na kromosomu Xq28 može se provesti genetsko testiranje. Otprilike 95-97% ljudi s klasičnim Rettovim sindromom pokazuje ovu mutaciju. Rettov sindrom se ne može isključiti čak ni u odsutnosti mutacije na genu MECP2, stoga se dijagnoza mora postaviti od slučaja do slučaja na temelju specifičnih dijagnostičkih kriterija. Prije nego što se može postaviti konačna dijagnoza Rettovoga sindroma, moraju se isključiti drugi neurorazvojni poremećaji kao što su autizam i nespecifične intelektualne teškoće jer su povezani s mutacijama MECP2. Kod djece s Rettovim sindromom najčešća pogrešna dijagnoza je infantilni autizam. Rettov sindrom i poremećaji iz spektra autizma (ASD) dijele simptome kao što su abnormalno ponašanje ili pokreti i poteškoće u društvenoj interakciji i komunikaciji. Bostonska dječja bolnica potiče kliničare da Rettov sindrom smatraju jedinstvenim stanjem s osobinama sličnima autizmu. Za postavljanje dijagnoze moraju se isključiti druga stanja koja sličje simptomima Rettovoga sindroma. Među tim uvjetima je nekoliko stanja u koja spadaju cerebralna paraliza i autizam, dodatna nasljedna stanja, problemi s vidom ili sluhom, degenerativne bolesti koje rezultiraju dezintegracijom tijela ili mozga, bolesti mozga uzrokovane ozljedom ili infekcijom te fetalna ozljeda mozga [10].

5. Prognoza

Osobe s Rettovim sindromom predstavljaju široki spektar ortopedskih i neuroloških poteškoća. Tipični problemi na koje bi trebalo obratiti pozornost pri liječenju ove populacije su funkcionalna ograničenja, nizak kardiovaskularni kapacitet, hipotonija, ataksija, apraksija, gubitak prijelaznih pokreta, spasticitet, skolioza i/ili kifoza, gubitak pokretljivosti, gubitak funkcije ruke, deformacije stopala i dezorijentacija u prostoru. Suročavanje s takvim poteškoćama i prevladavanje povezanih ograničenja predstavlja naporan zadatak za osobu s Rett sindromom kao i za njezinu obitelj. Dobro educirani intenzivni režim fizikalne terapije može pomoći djetetu i obitelji da se nose s gore navedenim ograničenjima [13]. Što ranija intervencija ima značajnu ulogu kojoj je cilj olakšati stjecanje razvojnih vještina, inhibiranje ili smanjenje dugoročnih učinaka specifičnih čimbenika rizika u razvoju i smanjenje niza patoloških pokreta koji postaju teški ili nemogući za promijeniti ukoliko se radi o kasnoj intervenciji. Najčešći problem koji nalazimo kod RTT-a uključuje promjene u kralježnici. Točnije, skoliozu koja se može se naći u 80%-85% oboljelih. Zbog učestalosti skolioze kod RTT-a potrebno je obaviti pregled položaja kralježnice, asimetrije i zakrivljenosti kralježnice tijekom liječničkoga pregleda. Brzo napredovanje skolioze u RTT-u - prosječno 14 stupnjeva godišnje - još je jedan problem s ovim stanjem. Nadalje, savjetuje se da se svako dijete s

RTT-om uključi u program prevencije skolioze u mlađoj dobi zbog visoke prevalencije skolioze. Kada se skolioza u RTT-u rano identificira i dijete može održati hodanje i penjanje stepenicama, prognoza je bolja. Posljedica pravilnoga senzomotoričkoga prijenosa jest kompleksni aktivni i dinamički rad te kontrola ljudskoga pokreta koja izostaje kod RTT-a, stoga dolazi do kompenziranja ruku prilikom izvođenja stereotipnih pokreta i fiksacijom tijela što naposljetku dovodi do razvoja skolioze. Hodanje i drugi pokreti uključuju visok stupanj koordinacije. Uključujući svu djecu s RTT-om, između 50% i 85% njih nauči hodati, dok neki nikad ne razviju sposobnost za pokretanje. Kod RTT-a hodanje je ključno jer poboljšava muskulaturu donjih ekstremiteta i sprječava osteoporozu. Hodanje treba poticati kod onih koji to mogu izvršiti, ali ako dijete nema potrebnu koordinaciju, učenje hodanja možda neće biti moguće. Međutim, neki uspiju prohodati u dobi od 6, 16 ili čak 21 godine. Osim toga, postoje izvještaji o osobama s RTT-om koji su izgubili sposobnost hodanja, ali su je zatim stekli nakon što su proveli 5, 12 ili čak 20 godina u invalidskim kolicima, a istraživanja pokazuju da je osamdeset posto ljudi s RTT-om sposobno samostalno hodati te obično gube i vraćaju ovu sposobnost dva puta tijekom života. RTT pacijenti obično prežive do zrelosti (70% do 45 godina), pa čak i do 70 godina, unatoč lošemu fizičkomu stanju. Primarni uzrok smrti pacijenata s RTT-om je kardiorespiratorno oštećenje [14]

5.1 Liječenje i rehabilitacija

Liječenje Rettovoga sindroma uključuje multidisciplinarnu timsku podršku koja obuhvaća neurološke terapeute, logopede, fizioterapeute i druge stručnjake kako bi se upravljalo simptomima i poboljšala funkcionalnost djeteta. Upravljanje simptomima Rettovoga sindroma, često zahtijeva individualizirani pristup koji kombinira farmakološke terapije s rehabilitacijskim programima i podrškom obitelji. Liječenje djevojčica s Rettovim sindromom zahtijeva sustavnu procjenu simptoma i kontinuiranu koordinaciju između različitih zdravstvenih profesionalaca radi osiguranja optimalnog tretmana [5]. Multidisciplinarna timska podrška igra ključnu ulogu u liječenju Rettovoga sindroma, pružajući integrirani pristup koji adresira neurološke, komunikacijske, motoričke i druge aspekte bolesti. Upravljanje simptomima Rettovoga sindroma može uključivati različite terapijske modalitete poput fizikalne terapije za održavanje pokretljivosti i logopedске terapije za poticanje komunikacije, uz kontinuirano praćenje i prilagodbu terapijskoga plana prema individualnim potrebama pacijenta. Iako ne postoji specifičan lijek za Rett sindrom, mogu se propisati lijekovi za kontrolu napadaja, disfunkcije disanja ili motoričke poteškoće

kako bi se olakšali simptomi i poboljšala kvaliteta života. Radna terapija, fizikalna terapija i komunikacijska terapija ključni su za razvoj vještina samopomoći i poboljšanje kvalitete života, fokusirajući se na područja poput hranjenja, oblačenja, povećanja pokretljivosti te poboljšanja komunikacije. Redovito praćenje je nužno za procjenu napredovanja skolioze i praćenje srčanih abnormalnosti kako bi se pravovremeno interveniralo i smanjile potencijalne komplikacije. Moguće je da će djeca s Rett sindromom trebati podršku u prehrani kako bi održavala tjelesnu masu i osigurala adekvatnu nutritivnu podršku. Potrebni su specijalizirani programi obrazovanja i socijalne podrške kako bi se osigurala adekvatna podrška i prilagođeni pristupi koji odgovaraju individualnim potrebama djeteta s Rett sindromom, pružajući im najbolje moguće šanse za razvoj i integraciju u zajednicu [5].

5.2 Fizioterapijska procjena

Fizioterapijska procjena se temelji na SOAP modelu koji omogućuje uspješnu komunikaciju između fizioterapeuta i ostalih članova tima. Značenje akronima SOAP predstavlja sve elemente koji moraju biti uključeni u fizioterapijsku procjenu. “S” označava subjektivni pregled, “O” je objektivni pregled, “A” je analiza terapije i “P” je plan terapije. Kako bi bila uspješna i svrsishodna, procjena mora biti problemski orijentirana. Cilj fizioterapijske procjene je uočavanje patologije i pronalazak uzroka disfunkcije, dokumentacija svih dobivenih podataka te postavljanje ciljeva i plana rehabilitacije te na kraju evaluacija rezultata. Nakon subjektivne i objektivne procjene analiziraju se rezultati te se postavljaju ciljevi i očekivanja s bolesnikom te pružanje emocionalne podrške, uz sastavljanje programa vježbi prema pacijentovim mogućnostima [15].

Prije provođenja procjene osobe s Rettovim sindromom (RTT), potrebno je uzeti u obzir nekoliko ključnih stvari: identifikacija ciljeva evaluacije: neophodno je da fizioterapeut jasno definira svrhu evaluacije. To uključuje utvrđivanje ima li cilj evaluacije praćenje trenutnih vještina pojedinca, praćenje poboljšanja ili pogoršanja tijekom vremena, prepoznavanje novih vještina ili procjenu učinkovitosti programa intervencije. Ovisno o cilju ocjenjivanja, ocjenjivač može odabrati najprikladniji alat za ocjenjivanje koji je u skladu s ciljevima. Odabir relevantnoga alata za evaluaciju: nakon što se odredi cilj evaluacije, fizioterapeut treba odabrati odgovarajući alat za evaluaciju koji je usko povezan s identificiranim ciljevima. Primjerice, ukoliko je cilj pratiti napredak pojedinca tijekom vremena, alat koji pruža snimku njegovih trenutnih vještina može biti prikladan. S druge strane, ukoliko je cilj procijeniti učinak intervencijskog programa, fizioterapeut bi trebao

odabrati alat koji može učinkovito mjeriti promjene u vještinama ili ponašanju koje proizlaze iz intervencije. Razmatranje programa intervencije i ciljeva: u slučajevima kada evaluacija ima za cilj procijeniti učinkovitost intervencije, ključno je da fizioterapeut prvo identificira specifični program intervencije koji se provodi i njegove povezane ciljeve. Ove informacije će voditi odabir najprikladnijega alata za evaluaciju koji može točno izmjeriti ishode ciljane intervencijom [16]. U procjeni pojedinaca s Rettovim sindromom (RTT) ključno je uzeti u obzir vrijeme procjene, organizaciju procjene i različite čimbenike utjecaja. Nekoliko ključnih točaka koje treba imati na umu: vrijeme procjene: pojedinci s RTT-om mogu imati određena doba dana kada bolje funkcioniraju. Važno je planirati evaluaciju u trenutku kada je osoba u svom optimalnom stanju. To može uključivati koordinaciju s njegovateljima kako bi se odredilo najbolje vrijeme i dan za procjenu. Čak i ako zakazivanje na apsolutno najbolji dan ili vrijeme nije moguće, potrebno je uložiti napore da se izbjegne zakazivanje u "najgorim" vremenima za pojedinca, primjerice kada je naviknut na spavanje ili nakon napornih aktivnosti. Osim toga, uzimaju se u obzir i vanjski čimbenici kao što su promjene u lijekovima, obrazovne postavke ili obiteljska dinamika jer oni također mogu utjecati na stanje pojedinca tijekom evaluacije [16]. Organizacija evaluacije: započinje se zadacima koji su lakši za pojedinca i prelazi se na zahtjevnije zadatke. Počevši sa zadacima koje može lako izvršiti, pojedinac će doživjeti uspjeh i biti spremniji za rješavanje složenijih zadataka kasnije u ocjenjivanju. Ovaj pristup može pomoći u održavanju motivacije i angažmana tijekom procesa evaluacije. Učinkovita komunikacija i stvaranje ugodnoga ambijenta ključni su u daljnjem ishodu procjene. Komunikacija: neophodno je da fizioterapeuti održavaju komunikaciju s pojedincem tijekom evaluacije. To uključuje razgovor s pojedincem na poticajan i privlačan način, prilagođavanje tona glasa kako bi se potaknuo pozitivan odnos. Pažljivo promatranje pojedinca i davanje jasnih uputa i povratnih informacija također su važni aspekti komunikacije tijekom procjene. Osim toga, korištenje neverbalnih elemenata kao što su pokazivanje i izrazi lica mogu poboljšati komunikaciju, zajedno s argumentativnima komunikacijskim alatima s kojima je pojedinac upoznat. Skrbnici bi također trebali biti uključeni u podržavanje komunikacije, pružajući pomoć prema potrebi. Ambijent: stvaranje opuštene atmosfere prije i tijekom procjene ključno je za osiguravanje osjećaja ugone i opuštenosti pojedinca. Fizioterapeuti to mogu postići postavljanjem mirnoga i ugodnoga okruženja, bez smetnji. To može uključivati kontroliranje čimbenika kao što su razine buke i osiguravanje udobnoga fizičkoga prostora, ujedno pogodnoga za procjenu. Poduzimanje koraka za minimiziranje stresora i elemenata koji izazivaju anksioznost može pomoći pojedincu da se osjeća opuštenije i otvorenije za uključivanje u proces evaluacije.

Odvijanje evaluacije za pojedince s Rettovim sindromom preporučuje se u prisutnosti onoga tko zna pojedinca jer mogu pružiti uvid u tipičnu funkcionalnu razinu pojedinca [16]. Ukoliko fizioterapeut otkrije da je pojedinac sposoban izvršiti zadatak, ali to nije vidljivo tijekom evaluacije, treba primijeniti strategije za olakšavanje izvršenja zadatka. Te strategije mogu uključivati: pružanje motivacijskih čimbenika prilagođenih preferencijama pojedinca, osiguravanje pažnje i dostupnosti pojedinca, davanje jasnih i sažetih uputa, omogućavanje potrebnoga vremena za organizaciju i izvršenje zadatka, s obzirom na to da osobe s RTT-om mogu imati duže vrijeme reakcije, pružanje minimalne potrebne pomoći za dovršenje zadatka i postupno smanjivanje pomoći ako je moguće. Ukoliko, unatoč ovim naporima, pojedinac i dalje ne može izvršiti zadatak tijekom evaluacije, fizioterapeut bi trebao raspitati njegovatelja o dostupnosti nedavnih videozapisa koji pokazuju sposobnost pojedinca da izvrši zadatak. U nedostatku videozapisa, ali uz potvrdu njegovatelja da osoba obično može izvršiti zadatak, fizioterapeut bi trebao dokumentirati sposobnost kao "nije moguće/primijećeno" u izvješću o procjeni, popraćeno bilješkom koja ukazuje na doprinos njegovatelja. Osim toga, važno je procijeniti stanje mišićno-koštanoga sustava pojedinaca s RTT-om, budući da problemi kao što su skraćenje mišića, kontrakture zglobova i abnormalnosti mišićnoga tonusa mogu negativno utjecati na funkcionalne sposobnosti. Pažljivim razmatranjem ovih točaka prije provođenja evaluacije fizioterapeuti mogu osigurati proces evaluacije koji je prilagođen potrebama i ciljevima pojedinca, što u konačnici dovodi do točnijih i značajnijih rezultata [16]. Ljestvice osoba s RTT-om koje se primjenjuju u procjeni prikazane su u Tablici 5.2.1 :

Tablica 5.2.1 Ljestvice fizioterapijske procjene osoba s RTT-om [14]

• Klinička procjena ozbiljnosti: Rett Assessment Rating Scale (RARS)
• Procjena grubih motoričkih sposobnosti: skala grube motorike Rettovoga sindroma (RSGMS)
• Funkcionalna skala Rettovoga sindroma (refus)
• Skala funkcionalne pokretljivosti - Rettov sindrom (FMS-RS)
• Skala funkcionalne pokretljivosti - Rettov sindrom (FMS-RS)
• Test dvominutnog hodanja (2MWT) modificiran za RTT
• Ručna procjena funkcije: Skala funkcije ruke Rettovoga sindroma (RSHFS)
• Procjena razine tjelesne aktivnosti: Stepwatch Activity Monitor (SAM)
• Activpal monitor i Modified Bouchard Activity Record (M-BAR)
• Bihevioralna procjena: Rettov sindrom bihevioralni upitnik (RSBQ)

- Procjena straha od kretanja: Skala straha od kretanja Rettovoga sindroma (RSFMS)

U nastavku je opisana jedna od skala, a to je RSBQ. Kod osoba s Rettovim sindromom postoji smanjena sposobnost kretanja. Za procjenu i praćenje napredovanja simptoma i poboljšanja u svakodnevnim grubim motoričkim vještinama razvijena je skala grube motorike Rettovoga sindroma. Ova ljestvica uključuje standardizirane upute i jasne definicije za svaki zadatak, pokrivajući aktivnosti kao što su sjedenje, stajanje, hodanje i trčanje. Svaki se zadatak boduje od 0 do 4, pri čemu 0 označava najvišu razinu potrebne pomoći, a 4 označava da pomoć nije potrebna. Ukupni rezultat kreće se od 0 do 45, što predstavlja najvišu do najnižu razinu funkcioniranja. Osim toga, postoje tri podljestvice koje se fokusiraju na sjedenje, stajanje i hodanje te izazovne zadatke koji pomažu identificirati određena područja u kojima pojedinac može imati poteškoća [10]. RSBQ je ljestvica koju ispunjavaju njegovatelji, osmišljena za procjenu širokoga spektra neuroloških simptoma i simptoma ponašanja kod Rettovoga sindroma (RTT), koja se koristi u različitim dobnim skupinama u rasponu od 2 do 47 godina u kliničkim istraživanjima. Sastoji se od 45 čestica, 38 čestica organiziranih u 8 domena ili podskala koje obuhvaćaju temeljne značajke RTT-a: opće raspoloženje; problemi s disanjem; ponašanje ruku; ponavljajući pokreti lica; tijelo koje se ljulja i bezizražajno lice; noćna ponašanja; strah/tjeskoba; i hodanje/stajanje. Tijekom svojega inicijalnoga razvoja svaka stavka je dodijeljena odgovarajućoj subskali kroz faktorsku analizu. Dodatno, 7 stavki koje se ne poklapaju ni s jednom subskalom kategorizirane su kao "nekategorizirane", ali još uvijek doprinose ukupnomu rezultatu. Ocjene za svaku stavku daju se na Likertovoj ljestvici, opcijama od 0 (ponašanje "nije točno"), 1 (ponašanje "donekle ili ponekad točno") ili 2 (ponašanje "često točno"). Ukupni rezultat može biti u rasponu od 0 do 90, gdje viši rezultati označavaju veću težinu simptoma. [17]

5.3 Fizioterapijski procesi

Sveobuhvatni ciljevi fizioterapije obuhvaćaju poboljšanje ili održavanje pokretljivosti i ravnoteže, sprječavanje ili ublažavanje koštanih deformiteta i konačno povećanje neovisnosti [10]. Uzimajući u obzir značajnu varijabilnost među pojedincima s Rettovim sindromom, ciljevi fizioterapije trebaju biti prilagođeni specifičnim potrebama pojedinca, no općeniti ciljevi prikazani su u Tablici 5.3.1.

Tablica 5.3.1 Ciljevi fizioterapije kod RTT sindroma [14]

<ul style="list-style-type: none">• poboljšanje pokretljivosti i držanja prilikom smanjenja tonusa kako bi se poboljšale sposobnosti hranjenja
<ul style="list-style-type: none">• ublažavanje apraksije kroz ponavljajuće funkcionalne pokrete ili aktivnosti
<ul style="list-style-type: none">• povećanje kardiovaskularne sposobnosti
<ul style="list-style-type: none">• olakšavanje korištenja ruku pomoću tehnika kao što su udlage za ruke i bavljenje finom motorikom
<ul style="list-style-type: none">• poboljšanje koordinacije i ravnoteže vježbanjem u različitim situacijama i okruženjima
<ul style="list-style-type: none">• poboljšanje svijesti o tijelu putem proprioceptivnoga treninga

U prikazu slučaja Yasuhara et al. (2001.) aktivna glazbena terapija pokazala je obećavajuće rezultate za djecu s RTT-om, što dovodi do mentalnoga i fizičkoga razvoja, poboljšanoga svrhovitoga korištenja ruku i poboljšanoga razumijevanja jezika. Prilikom izrade planova intervencije, terapeuti moraju uzeti u obzir dnevne promjene u raspoloženju i funkcijama koje doživljavaju osobe s Rettovim sindromom. Fleksibilnost u prilagodbi intervencija prema stanju pacijenta je ključna. Ciljevi terapije trebaju biti prilagodljivi na temelju pacijentovoga odgovora, s ciljem poticanja elemenata neovisnosti i davanja pacijentu kontrole i izbora aktivnosti. Preporučljivo je započeti s fizioterapijom što je ranije moguće, iako ne postoji definitivan optimalni vremenski okvir. Sustavni pregled sugerira da bi trebalo propisati multimodelni, individualizirani program fizikalne terapije kako bi se očuvala autonomija i poboljšala kvaliteta života osoba s Rettovim sindromom. Međutim, potrebne su daljnje visokokvalitetne studije kako bi se potvrdili ovi nalazi. Sve u svemu, usvajanje preventivnih pristupa i podvrgavanje funkcionalnoj terapiji unutar multidisciplinarnoga timskoga okruženja ključne su strategije za održavanje i maksimiziranje sposobnosti pojedinaca s Rettovim sindromom [10].

Intervencijski program fizikalne terapije za Rett sindrom usmjeren je na poboljšanje kvalitete života i funkcionalnih mogućnosti klijenta. Ciljevi se mogu postići kroz sljedeće intervencije prikazane u Tablici 5.3.2.

Tablica 5.3.2 Fizioterapijske intervencije primijenjene kod RTT-a [14]

<ul style="list-style-type: none">• održavanje tonusa mišića i prevencija/smanjenje abnormalnih pokreta: fokusiranje na tehnike koje održavaju tonus mišića može pomoći u smanjenju nekontroliranih pokreta i poboljšanju motoričke funkcije
<ul style="list-style-type: none">• održavanje artikuliranog raspona pokreta i prevencija kontraktura od rane dobi: redovito vježbanje i mobilizacija zglobova mogu spriječiti ograničenja pokreta i kontrakture mišića
<ul style="list-style-type: none">• smanjenje dispraksije pomoću repetitivnih funkcionalnih radnji: korištenje repetitivnih funkcionalnih aktivnosti može poboljšati koordinaciju pokreta i smanjiti dispraksiju
<ul style="list-style-type: none">• povećanje i poboljšanje kardiovaskularnih sposobnosti: programi vježbanja koji uključuju aerobne aktivnosti mogu poboljšati kardiovaskularnu kondiciju i opću izdržljivost
<ul style="list-style-type: none">• stimuliranje upotrebe ruku: terapijske vježbe koje potiču upotrebu ruku mogu poboljšati funkcionalnost i samostalnost u svakodnevnim aktivnostima
<ul style="list-style-type: none">• postizanje dinamične kontrole držanja: vježbe koje jačaju mišiće trupa i potiču stabilnost kralježnice mogu pomoći u postizanju bolje kontrole držanja
<ul style="list-style-type: none">• promocija bolje koordinacije i ravnoteže: različite aktivnosti koje potiču koordinaciju pokreta i ravnotežu mogu poboljšati motoričke sposobnosti
<ul style="list-style-type: none">• prevencija progresije skolioze od mlade dobi: korištenje terapijskih tehnika i posturalnih vježbi može pomoći u prevenciji progresije skolioze i održavanju optimalnog položaja kralježnice

5.3.1 Vježbe jačanja

U vježbe jačanja spadaju aktivne dinamičke i aktivne statičke vježbe te vježbe jačanja s otporom.

Aktivne dinamičke vježbe temelje se na izotoničkim kontrakcijama, što znači da dolazi do povećanja poprečnog presjeka mišića i promjene udaljenosti između polazišta i hvatišta mišića, uz zadržavanje mišićnoga tonusa. Ove vježbe uključuju koncentrični i ekscentrični mišićni rad. Koncentrični mišićni rad događa se kada dolazi do približavanja polazišta i hvatišta mišića, dok je ekscentrični mišićni rad prisutan kada se polazište mišića udaljava od hvatišta tijekom pokreta. Aktivne dinamičke vježbe izvode se u kinetičkom lancu koji se proteže od središnjega živčanoga sustava do periferije mišića, omogućujući

izvođenje motoričkih funkcija. Glavna svrha ovih vježbi je poboljšanje snage, izdržljivosti, koordinacije, opsega pokreta i brzine izvođenja pokreta. Važno je da budu pravilno indicirane i planirane s određenom svrhom kako bi se postigao željeni terapijski učinak [18].

Statičke kontrakcije su ključne za uspostavu i održavanje refleksnoga mehanizma pokreta te za očuvanje mišićnog tonusa, sprječavanje mišićne hipotrofije i olakšavanje naknadnoga aktivnoga gibanja zglobova ekstremiteta. Teorijska prednost aktivne statičke kontrakcije leži u ekonomičnosti i efikasnosti korištenja energije mišićne kontrakcije. Međutim, nedostatak je što takva kontrakcija ne rezultira pokretom te može izazvati veliki mišićni zamor, posebno kod dugotrajnih ili učestalih kontrakcija [18].

Kod Rettovoga sindroma, vježbe jačanja fokusiraju se na mišiće ekstenzore trupa. Vježbe za jačanje mišića ekstenzora trupa sastoje se od nekoliko pokreta koji se izvode ležeći na trbuhu ili na boku, kao i u četveronožnomu ili klečećemu položaju. Svaka vježba se ponavlja deset puta. Primjer nekoliko vježbi: podizanje glave i gornjega dijela trupa ležeći na trbuhu s rukama uz tijelo i spojenim nogama, što prikazuje Slika 5.3.1.1. Slična vježba, ali rukama spojenima iza leđa. Podizanje glave i gornjega dijela trupa s rukama spojenima iza vrata. Podizanje glave i gornjega dijela trupa s dlanovima oslonjenima na strunjaču ispod ramena. Podizanje naizmjenično ispružene ruke i noge ležeći na trbuhu. Podizanje istovremeno ispruženih ruku i nogu ležeći na trbuhu. Podizanje naizmjenično ispružene noge ležeći na trbuhu. Podizanje glave i gornjega dijela trupa s dlanovima oslonjenima na strunjaču, zatim sjedenje na pete i povratak u potrbušni položaj. Ispravljanje jedne, pa druge ispružene noge u četveronožnomu položaju. Ispravljanje jedne ispružene ruke prema naprijed i jedne ispružene noge prema natrag, naizmjenično u četveronožnomu položaju [18].



Slika 5.3.1.1 Primjer vježbe za jačanje ekstenzora trupa

Izvor: Lara Petak, model E.T., 7.12.2018.

5.3.2 Posturalne vježbe

Posturalne vježbe su specifični pokreti i položaji dizajnirani za obnavljanje funkcionalnosti mišića i dovođenje osnovnih nosivih zglobova u neutralan anatomske položaj.

Ovim se postupkom postiže obnova mišićne funkcije, povezivanje kinetičkih lanaca, olakšava opterećenje tijela te smanjuje bol. Individualno se određuju posturalne vježbe za svaku osobu, uzimajući u obzir njihove simptome, disfunkcije, dostupno vrijeme za vježbanje i druge faktore. Svaka vježba se povezuje s prethodnom, pripremajući tijelo za sljedeći korak, a vježbe se prilagođavaju prema napretku i promjenama stanja. Na taj način, osoba se educira kako bolje razumjeti svoje tijelo i koristiti vježbe kao alat za poboljšanje svoje kondicije [19].

5.3.2.1 Vježbe ravnoteže i koordinacije

Balans ili ravnoteža je kompleksna motorička sposobnost koja omogućuje održavanje tijela i segmenata u ravnoteži. Vježbe za balans trebaju biti raznovrsne i obuhvaćati sve položaje tijela, od ležanja na boku i trbuhu do četveronožnoga, klečećega, sjedećega i stojećega položaja. Nakon što se postigne normalizacija balansa u određenome položaju, prelazi se na izvođenje selektivnih pokreta u tom položaju. Najbolje aktiviranje posturalnih mišića i ravnoteže postiže se u tzv. četveronožnomu položaju. Vježbe se počinju izvoditi zadržavanjem četveronožnoga položaja, a zatim se postepeno uključuju selektivni pokreti ruku i nogu. Također, efikasnost vježbi balansa u četveronožnomu položaju može se povećati korištenjem nestabilne podloge, što dodatno izaziva aktivaciju mišićnih skupina [18].

5.3.3 Vježbe istezanja

Vježbe istezanja obuhvaćaju sve pokrete kojima se mišići protežu preko njihove uobičajene duljine u mirovanju. Postoje dva osnovna tipa vježbi istezanja: balističke i statičke. Balističke vježbe istezanja povezane su dinamičkim pokretima poput skokova, odskoka i ritmičkih pokreta. Ove vježbe uključuju brze kontrakcije mišića agonista uz istezanje mišića antagonista. Statičke vježbe istezanja provode se zadržavanjem određenoga položaja tijela tijekom određenoga vremena. U kineziterapiji se daje prednost statičkim vježbama jer zahtijevaju manje napora, manje su bolne te pružaju učinkovito opuštanje mišića. Mogu se izvoditi pasivno, u parovima, aktivno, pomoću pomagala, na spravama ili samo s vlastitom težinom u povoljnome položaju. Vježbe istezanja imaju mnoge koristi, uključujući poboljšanje fizičkih sposobnosti, poticanje cirkulacije, smanjenje osjećaja napetosti i pružanje osjećaja opuštenosti, smanjenje mišićne boli nakon napora, povećanje opsega pokreta, poboljšanje koordinacije pokreta, prevenciju uganuća zgloba i istegnuća mišića te smanjenje rizika od bolova u leđima [18].

5.3.4 Hidroterapija (Halliwick koncept)

Hidroterapija (HKT) (grč. hydro - voda, kinesis - kretanje, therapeia - liječenje) ili vježbanje u vodi koristi se za liječenje različitih bolesti i stanja, ali i za poboljšanje fizioloških performansi mišićno-koštanoga sustava. Voda se kao medij koristi za široki spektar aktivnosti karakterističnih za izvođenje na suhom (npr. hodanje, trčanje, skakanje, specifične vježbe i pokreti) kao i za plivanje. Fizikalna svojstva vode (gustoća, hidrostatski tlak, sila uzgona, temperatura vode, otpor trenja vode, otpor kretanja kroz vodu) omogućuju njezino korištenje u različitim fazama bolesti aktivacijom mišićno-koštanoga i metaboličkoga sustava pri čemu dolazi do karakterističnih trenutnih i odgođenih adaptacija i fizioloških odgovora organizma [20].

Halliwickov koncept je metoda usmjerena na podučavanje pojedinaca, posebno onih s fizičkim poteškoćama ili poteškoćama u učenju da se uključe u vodene aktivnosti, samostalno se kreću u vodi i nauče plivati. Naglašava prednosti vodenih aktivnosti i ocrtava temeljna načela bitna za učinkovito učenje u vodi. Ove dobrobiti obuhvaćaju fizičku, osobnu, rekreacijsku, društvenu i terapijsku dimenziju. Halliwickov koncept imao je značajan utjecaj na praksu hidroterapije i razvio se u specijalizirane terapijske vježbe osmišljene za rješavanje specifičnih potreba [21].

G. Bumin i sur. proveli su istraživanje u Turskoj pod nazivom „Hydrotherapy for rettsyndrome te ispitali utjecaj hidroterapije na 11-godišnju djevojčicu u III. stadiju Rettovoga sindroma. Halliwickova metoda provodila se dva puta tjedno tijekom 8 tjedana. Fizičke sposobnosti djevojčice procijenjene su tri puta: prije i neposredno nakon jedne hidroterapije te nakon završetka 8 tjedana hidroterapije. Procjene su uključivale analizu stereotipnih pokreta, funkcionalne upotrebe ruku, vještina ruku, hoda i ravnoteže, hiperaktivnoga ponašanja, komunikacije i društvene interakcije. Rezultati su ukazali na smanjenje stereotipnih pokreta odmah nakon hidroterapije, s tim smanjenjem koje je trajalo sljedećih 8 tjedana. Došlo je do značajnoga poboljšanja u aktivnostima hranjenja i vještinama ruku. Nadalje, nakon 8 tjedana hidroterapije primijećena su poboljšanja u ravnoteži hodanja, povećana interakcija s okolinom i smanjeno hiperaktivno ponašanje i anksioznost. Ukratko, hidroterapija je u ovom slučaju smanjila stereotipne pokrete ruku i poboljšala svrhovite funkcije ruku i vještine hranjenja. Međutim, opravdana su daljnja istraživanja s većom veličinom uzorka kako bi se bolje razumjeli potencijalni pozitivni učinci hidroterapije na funkciju ruku kod osoba s Rettovim sindromom [22].

6. Zaključak

Rettov sindrom je kompleksan neurološki poremećaj koji zahtijeva multidisciplinarni pristup u dijagnostici i liječenju. Iako trenutačno nema specifičnoga lijeka za RS, rana dijagnoza, simptomatska terapija i podrška obitelji i stručnjaka mogu značajno poboljšati kvalitetu života djece koja žive s ovim sindromom. Fizioterapija igra ključnu ulogu u održavanju funkcionalnosti i prevenciji ortopedskih komplikacija, čime doprinosi boljem ishodu za pacijente s Rettovim sindromom. Uz fizioterapiju, logopedska terapija igra važnu ulogu u potpori komunikacijskim vještinama djece s Rettovim sindromom (RTT). Ova terapija može pomoći u razvijanju alternativnih načina komunikacije poput gestikulacije, korištenja simbola ili komunikacijskih pomagala. Terapija senzorne integracije također može biti korisna jer pomaže u obradi i integraciji senzornih informacija, što može poboljšati sposobnost djeteta da se nosi s okolinom. Radna terapija također može biti ključna za poticanje neovisnosti i svakodnevnih vještina kao što su oblačenje, hranjenje i higijena. Osim toga, obitelji djece s RTT-om često trebaju emocionalnu podršku i obrazovanje kako bi se nosili s izazovima koje donosi ovaj sindrom. Važno je naglasiti ulogu ranoga otkrivanja i intervencije u upravljanju RTT-om kako bi se poboljšala kvaliteta života djeteta i olakšao teret obiteljima. Stoga, kontinuirana podrška multidisciplinarnoga tima zdravstvenih stručnjaka ključna je za pružanje najbolje moguće skrbi za djevojčice koje žive s ovim složenim stanjem.

7. Popis literature

- [1] B. Rešić: Pregled Review Sindrom Rett Paediatr Croat 2000; 44 (Supl 1): 223-7
- [2] S. M. Kyle, N. Vashi, i M. J. Justice, Rett syndrome: a Neurological Disorder With Metabolic Components
- [3] S. Pejhan and M. Rastegar , Role of DNA Methyl-CpG-Binding Protein MeCP2 in Rett Syndrome Pathobiology and Mechanism of Disease
- [4] A. Sarajlija , D. Kisić-Tepavčević, Z. Nikolić, D. Savić Pavicević, S. Obradović, M. Đurić, T. Pekmezović , Epidemiology of Rett Syndrome in Serbia: prevalence, incidence and survival, 2015
- [5] S. B. Sulkes, Rettov sindrom, MD <https://hemed.hr/Default.aspx?sid=11801>
- [6] Skolioza (simptomi i liječenje), dostupno na <https://www.svkatarina.hr/bolesti-kraljeznice/skolioza-simptomi-i-lijecenje>, pristupljeno 14.2.2023.
- [7] B. Rocos i R. Zeller , Correcting Scoliosis in Rett Syndrome, 2021.
- [8] A. Romano i sur., Program intenzivne posturalne i motoričke aktivnosti smanjuje progresiju skolioze kod osoba s Rettovim sindromom, Odjel za upravljanje zdravstvenim sustavom, Sveučilište Ariel, Ariel 4070000, Izrael
- [9] J.-M. Ramirez i sur. Breathing Disturbances in Rett Syndrome
- [10] Rett sindrom, dostupno na <https://www.physio-pedia.com/> , pristupljeno 14.2.2024
- [11] Epilepsija kod Rettovog sindroma , dostupno na <https://www.rettsyndrome.eu/> , pristupljeno 14.2.2024.
- [12] T. Đapić, M. Jelić, G. Miličić, S. Bulat Wuerschling, ur. Konzervativno liječenje skolioza i kifoza: knjiga simpozija. Zagreb: Kuća zdravlja d.o.o.; 2010.
- [13] M. Lotan, S. Hanks, Physical Therapy Intervention for Individuals with Rett Syndrome
- [14] M. Lotan, Fizikalna terapija za Rettov sindrom
- [15] I. Klaić, L. Jakuš: Fizioterapijska procjena, Zagreb, Zdravstveno veleučilište Zagreb, 2017.
- [16] M. Lotan, J. Downs, M. Stahlhut, i A. Romano, Evaluation Tools Developed for Rett Syndrome
- [17] A. K. Percy, J. L. Neul, T. A. Benke, E. D. Marsh, A review of the Rett Syndrome Behaviour Questionnaire and its utilization in the assessment of symptoms associated with Rett syndrome,
- [18] O. Pope- Gajić, Liječenje pokretom, školska knjiga, Zagreb, 2007., str. 54, 65, 102-104, 119-120

- [19] Posturalna terapija, dostupno na <https://pokretom.org/terapija.php> pristupljeno 21.2.2023.
- [20] V. Vondrak , M. Vončina , Hidrokineziterapija u zdravlju i bolesti s osvrtom na termomineralnu vodu, Specijalna bolnica za medicinsku rehabilitaciju Lipik, Marije Terezije 13, 34551 Lipik, Hrvatska <https://hrcak.srce.hr/file/338929>
- [21] Welcome to the International Halliwick Association (IHA), dostupno na <https://www.halliwick.org/>, pristupljeno 21.2.2024.
- [22] G. Bumin , M. Uyanik, I. Yilmaz, H. Kayihan, M. Topçu, Hydrotherapy for rett syndrome

Popis slika

<i>Slika 3.1 Prikaz zadržavanja daha kod Rettovog sindroma u usporedbi sa normalnim disanjem (Izvor: Breathing Disturbances in Rett Syndrome J.-M. Ramirez i sur.).....</i>	<i>19</i>
<i>Slika 5.3.1.1 Primjer vježbe za jačanje ekstenzora trupa (Izvor: Lara Petak, model E.T., 7.12.2018.).....</i>	<i>28</i>

Popis tablica

<i>Tablica 4.1 Revidirani dijagnostički kriteriji za Rettov sindrom (Izvor: https://www.physio-pedia.com/ , pristupljeno 15.2.2024.).....</i>	<i>19</i>
<i>Tablica 5.2.1 Ljestvice fizioterapijske procjene kod osoba s RTT-om (Izvor: M. Lotan, Fizikalna terapija za Rettov sindrom).....</i>	<i>24</i>
<i>Tablica 5.3.1 Ciljevi fizioterapije kod RTT sindroma (Izvor: M. Lotan, Fizikalna terapija za Rettov sindrom).....</i>	<i>26</i>
<i>Tablica 5.3.2 Fizioterapijske intervencije primijenjene kod RTT sindroma (Izvor: M. Lotan, Fizikalna terapija za Rettov sindrom).....</i>	<i>27</i>
<i>Slika 5.3.1.1 Primjer vježbe za jačanje ekstenzora trupa (Izvor: Lara Petak, model E.T., 7.12.2018.).....</i>	<i>28</i>



IZJAVA O AUTORSTVU

Završni/diplomski/specijalistički rad isključivo je autorsko djelo studenta koji je isti izradio te student odgovara za istinitost, izvornost i ispravnost teksta rada. U radu se ne smiju koristiti dijelovi tuđih radova (knjiga, članaka, doktorskih disertacija, magistarskih radova, izvora s interneta, i drugih izvora) bez navođenja izvora i autora navedenih radova. Svi dijelovi tuđih radova moraju biti pravilno navedeni i citirani. Dijelovi tuđih radova koji nisu pravilno citirani, smatraju se plagijatom, odnosno nezakonitim privjajanjem tuđeg znanstvenog ili stručnoga rada. Sukladno navedenom studenti su dužni potpisati izjavu o autorstvu rada.

Ja, LARA PETAK (ime i prezime) pod punom moralnom, materijalnom i kaznenom odgovornošću, izjavljujem da sam isključivi autor/ica završnog/diplomskog/specijalističkog (obrisati nepotrebno) rada pod naslovom TRIHOTERAPIJSKI PRISTUP KOD DECE S RETIVOM SINDEOM (upisati naslov) te da u navedenom radu nisu na nedozvoljeni način (bez pravilnog citiranja) korišteni dijelovi tuđih radova.

Student/ica:

(upisati ime i prezime)

LARA PETAK

Lara Petak
(vlastoručni potpis)

Sukladno članku 58., 59. i 61. Zakona o visokom obrazovanju i znanstvenoj djelatnosti završne/diplomske/specijalističke radove sveučilišta su dužna objaviti u roku od 30 dana od dana obrane na nacionalnom repozitoriju odnosno repozitoriju visokog učilišta.

Sukladno članku 111. Zakona o autorskom pravu i srodnim pravima student se ne može protiviti da se njegov završni rad stvoren na bilo kojem studiju na visokom učilištu učini dostupnim javnosti na odgovarajućoj javnoj mrežnoj bazi sveučilišne knjižnice, knjižnice sastavnice sveučilišta, knjižnice veleučilišta ili visoke škole i/ili na javnoj mrežnoj bazi završnih radova Nacionalne i sveučilišne knjižnice, sukladno zakonu kojim se uređuje umjetnička djelatnost i visoko obrazovanje.