

# RETT UNIVERSITY

## RETT SENDROMU - TANITIM REHBERİ

### Rett Sendromu

Rett Sendromu, ağırlıklı olarak kızları etkileyen nörolojik / hareket bozukluğudur (yaklaşık 10,000'de 1). Birçoğu doğumdan iki ya da üç yaşına kadar gelişimsel kilometre taşlarına ulaşır, ancak daha sonra gerileme başlar. Diğerleri doğumdan itibaren yavaş gelişim gösterir. Motor kontrolün tüm alanlarını etkiler. Ayrıca, kalp, solunum, gastrointestinal ve ortopedik etkileri de vardır. Rett, çocuğun eşsiz genetik yapısına, spesifik mutasyonuna ve/veya mutasyona uğramış Rett geninin sağlıklı kopyasını kullanmak için gerekli çarpık hücrelerin yüzdesine bağlı olarak değişen şiddeti ve fenotipleri olan "tam spektrumlu" bir hastalık olarak kabul edilir.



WWW.RETT-U.ORG

Kızların çoğunda, başlangıç yaşı değişse de, tekrarlayan el sıkma ve/veya elleri ağza götürme mevcuttur. Diğer yaygın bir semptom, hiperventilasyona neden olan solunum düzensizliği, nefes tutma, sık nefes alma gibi solunum bozukluklarıdır. Diş gıcırdatma da yaygındır.

#### Diğer etkenler:

- Önemli bir beyin proteininin yetersiz üretilmesine neden olan tek bir gen mutasyonundan kaynaklanır.
- Kızlardaki ciddi engelin önde gelen genetik nedenidir - çoğu konuşamaz, yürüyemez veya ellerini kullanamaz.
- Fiziksel engellerine rağmen, Rett Sendromlu kızların zihinsel olarak daha önce düşünülenlerden daha yüksek seviyede olduklarına inanılmaktadır.
- Kistik Fibrozis, ALS ve Huntington's kadar yaygındır.
- Her 90 dakika bir kız çocuğu Rett Sendromu ile doğmaktadır.
- Rett Sendromu, **TERSİNE ÇEVİRİLEME POTANSİYELİ OLAN** bir hastalıktır. Protein seviyeleri normal seviyelere döndüğünde belirtilerin azaldığı araştırma ile kanıtlanmıştır.



Bugün, herhangi bir tedavi mevcut değil. Fakat Rett Sendromu **TEDAVİ EDİLEBİLİR!**

Merkezi sinir sistemlerinde meydana gelen yoğun karmaşaya rağmen **akıllıdırlar, güçlüdürler ve iyileşmeleri için gerekli kapıyı açmamız için cesurca bizi beklemektedirler.**

Harvard, Baylor, UVA, Weill Cornell, Emory, Salk Enstitüsü, Edinburgh Üniversitesi ve onlarca diğer birinci sınıf kurumdaki araştırmacılar Rett Sendromu'nu derinlemesine araştırıyorlar.

#### Neden?

Çalışmaları dünya çapında binlerce kızı ve kadını yardım etmekle kalmayıp, bulguları otizm, şizofreni, bipolar bozukluk, Alzheimer ve diğer birçok hastalık üzerindeki araştırmaları doğrudan etkiliyor. Aslında, kızlarımız onlarca engelde muzdarip milyonlarca insan için bir tedavinin anahtarını ellerinde tutmakta olabilirler.

# Nasıl teşhis edilir?

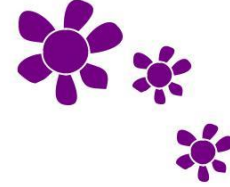
Rett Sendromu tanısı tipik olarak bir pediatrik nörolog, klinik genetikçi veya gelişimsel bir pediatrist tarafından verilecektir.

Rett Sendromu hakkında bilgi sahibi olan bir çocuk doktoru veya terapist, çocuğun düşük kas tonusunun, skolyozun, nöbet bozukluğunun ve/veya konuşma/mobilite kaybının (diğer belirtiler arasında) bu hastalığın nedeni olduğuna inanabilir ancak genel olarak hastayı nörolojik ve genetik bozukluklara aşina bir uzmana yönlendirir. Bir uzmana yönlendirildiğinde, uzman kişi, hasta tarafından gösterilen tüm semptomlara bakabilir ve Rett Sendromu da dahil olacak şekilde ancak bununla sınırlı olmamak üzere diğer hastalıkları veya sendromları dışlamak için farklı testler önerebilir.



Birçok kıza, yukarıdaki uzmanlardan birinin gözlemlerine dayanarak klinik bir tanı verilebilir. Rett Sendromunda bir faktör olduğu bilinen bir gen mutasyonunu doğrulamak için ana gen MECP2 de dahil olmak üzere bir kan testi yapılabilir. Ayrıca CDLK5 ve FOXC1 genlerinde mutasyonları olan atipik veya konjenital Rett Sendromu tanısı almış kişiler de vardır.

# İhtiyaçlarını anlamak



## Bu öğrencilerin hangi becerileri/güçlü yönleri var?

- Rett hastaları genellikle sosyaldır ve dokunma ve etkileşime olumlu tepki verir.
- Motor sorunlarına rağmen iyi durumda kalan, iletişim ve bilgisayar erişimi için kullanılacak güçlü göz temasları vardır.
- Hem fiziksel hem de akademik öğrenme yeteneğine sahipler.
- Beden dili ve sesler ile temel duyguları ifade edebilirler.
- Alıcı öğrenme/anlama düzeyleri yüksektir.
- İletişim kurmanın bir yolu sağlandığında daha üst düzey akıl yürütme ve öğrenme gösterebilirler.
- Genellikle kitapları ve bilgisayarı severler.
- Destekleyici, cesaretlendirici bir ortamda apraksinin geçmesi için azimle çabalarlar.

## Hangi önemli şeyler ilerlemelerini engeller?

- Uyarıcı ortamın eksikliği (fiziksel ve akademik)
- Ciddi apraksi
- Apraksik bir meseleden ziyade bilişsel bir mesele olduğunu düşünen insanlar
- Zayıf denge
- Zayıf duyuusal entegrasyon
- Düzensiz solunum
- Kargaşaya sebep olan ve kontrol edilemeyen el hareketleri
- Aşırı kaydı
- Nöbet aktivitesi



## Bir Rett öğrencisini eğitmeye çalışırken veya ona konu anlatırken nelere dikkat etmeliyim?

- Bilişsel yetkinliği kabul edin
- Göreve katılım için oldukça motive edici ödülleri bulun (yemek, müzik, en sevdiği kitap)
- Yeni şeyler sunulduğunda kaygılanması normaldir. İlk tanışmayı kısa tutun, sonraki her seansta süreyi artırın.
- Beklentilerinizin ne olduğunu çocuğa anlatın.
- Kaygıyı azaltmak için, çocuğun sizinle iletişim kurmasını sağlayacak bir yol açın.
- Önce onların iletişimini okuyun - tüm girişimleri için bir "anlam yapımcısı" olun
- İletişim kurmanın eğlenceli yollarını verin: gerçek yorumlar, ifadeler, tartışmalar vb. --sadece talep değil!
- Onlara seçenek sunun.
- Düzgün ve güvenli konumlandıklarından emin olun.
- Dikkatini yeniden üstüne çekmek istediğiniz öğeyi hareket ettirmeniz size yardımcı olacaktır.
- Çocuğun yanıt vermemesini ve hayal kırıklığını, aktiviteyi yapamayacağını bir işareti olarak algılamayın. Çoğu zaman, bu kızlar sunulan bilişsel düzeyden sıkılmakta ve motivasyon sağlayamamaktadırlar.
- Kızları, tekrarlanan talep durumlarına sokarak "alt üst etmemeye" çalışın (bak, gel, ...)

## Nasıl bir tempo yararlıdır?

Görevleri çok küçük adımlara bölmek ve birçok tekrarla uzun bir süreye yaymak önemlidir. Her adım başarı için bir fırsat sağlamalıdır.

*Örnek: Lamba anahtarını kullanmayı öğrenme.*

- Birinci Adım: Anahtara çocukla yaklaşın ve anahtar hakkında sözlü olarak konuşun ve onun için anahtarı kapatın.
- İkinci Adım: Sözlü komuttan sonra el-el-üstünde metodunu kullanın.
- Üçüncü Adım: Anahtara yaklaşın, sözlü emir verin, el-el-üstünde uygulamadan önce herhangi bir tepki çıkana kadar bekleyin (başını çevirme, elini aniden çekme, vs.
- Dördüncü Adım: Yukarıdaki adımları izleyin ancak tepkinin artmasını bekleyin (duvar üstünde herhangi bir yere elini deđdirme)
- Beşinci Adım: Yukarıdaki adımları izleyin ancak daha kesin tepki için bekleyin (eli anahtarın genel çevresine deđdirme)

\* Çocuğa yeterli zaman vermek ve çocuktan yanıtın başlamasını beklemek önemlidir. Bazen vücutları 30-60 saniye veya daha uzun süre tepki gösteremez. Eğer nesneye bakarlarsa, bunu iletişim olarak kabul edip bunun üzerine inşa edin.



# Çalışılacak en iyi ortam hangisidir?

- İdeal bir yer oluşturulması açısından sessiz ortam veya ufak oyalama amaçlı ani ses/gürültü
- Parlak ve keskin ışıklardan veya çok rahatsız edici olabilecek parlak nesnelere kaçın.
- Her bir oturum için çevreyi öngörülebilir tutun
- Duyusal olarak zengin bir çevre oluşturmak başarıyı artırabilir (müzik, ritim, ağırlıklı yelekler vb.)
- İlgili aktivitelere / etkinliklere tutarlı etkileşimli iletişim modu eklemek

## Bu öğrenciler nelerden zevk alır?

Müzik, su, yüz yüze temas, ağırlık / basınç / masaj, sallanmak, sağlıklı yaşlılarıyla küçük gruplar halinde ya da birebir etkileşim. Eğlenceli, ilgi çekici, heyecan verici, onları bekleyen ve onlara inanan insanlar.

## Rett öğrencilerinde genel olarak strese neden olan nedir?

- İletişim kuramamak
- Değişim / yeni şeyler
- Ani gürültü
- Gaz sancısı, hava yutma, kabızlık ve diğer konulardan kaynaklanan fiziksel acı
- Onlarla insanca konuşmayan insanlar
- Unutmayın: Onların yanında olumsuz yorumlardan kaçının - bilgiyi anlarlar ve içselleştirirler.

# İletişim

Rett'li bir çocukla ne tür bir iletişim bekleyebilir / onlarla doğru yönde nasıl çalışabilirim?

Rett hastalarının çoğu aşağıdakilerle başarılı olmuştur:

- Big Mac ve adım-adım düğmeler
- Evet / Hayır kartları
- Boardmaker / tahta kalem simgeleri
- Göz temasıyla çalışan bilgisayar sistemleri

Eğer elleriyle "kavrama / vurma" yetileri yoksa If they are not capable of "swatting" at a switch with their hand, consider other placements for access with their head or cheek.

- Onların yaptıkları tüm hareketlere ve seslendirmelere anlam katmaya çalışın.
- Göz takip sistemler, (ileri teknoloji) zamanla en tutarlı yöntem olacaktır.
- Sembol tanıma aynı zamanda öğrenme ve heceleme/okuma yetilerine sahipler.

Hangi özel eğitim / terapi desteklerine ihtiyaç duyulabilir?

- **Konumlandırma/Oturma Pozisyonu:** uygun sırtlıklı ve ayak destekli sandalye ve aynı zamanda aktivite ve beslenme masası
- **İletişim:** Çeşitli seçenekler, göz takip sistemi (low tech tahtası ve hi tech bilgisayar sistemleri) mevcuttur
- **Duyusal Farkındalık:** Ağırlık yelekleri, bilek ve ayak bilekleri için ağırlıklar, salıncak, müzik çalar



Diğer:

- Steriotipik hareket önleyici (elleri ağza götürme) kolluklar
- Gün boyunca küçük atıştırma kollar ve su verilmelidir
- Yapıştırma / birbirine geçmeli / çırtırtlı oyun materyalleri
- Kolay okuma amaçlı eğimli tahta

## Hedefler

### ***Bireyselleştirilmiş Eğitim Programı (BEP) hedefini düzenlerken neler yardımcı olabilir?***

Öğrenmelerindeki ilerleme "normal" çocuklar ile aynı yolu izler, ancak daha fazla zamana ihtiyaç duyarlar.

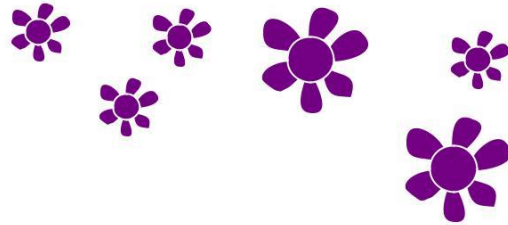
### ***Uzun vadede öngörülen nedir?***

Bir çok Rett Sendromlu 40'lı yada 50'li yaşlarına kadar yaşarlar, tüm gün bakıma ihtiyaçları vardır. Yaşamlarının kalitesi açısından düzenli terapilerinin devam etmesi elzemdir.

### ***Araştırma gelişmeleri ve bakış açısı nedir ?***

Rett Sendromu genellikle MECP2 genindeki nadir bir mutasyondan kaynaklanır ve diğer genlerin açılıp kapatılmasında kilit rol oynayan bir proteinin yetersiz üretilmesine veya yanlış üretilmesine neden olur. 2007 yılında, araştırmacılar Rett semptomlarının tersine (eski haline), beyindeki normal protein seviyelerini yeniden sağlayarak çevrilebilir olduğunu tam olgun fareler üzerinde kanıtlamış oldular. 2012 de araştırmacılar hatalı geni değiştirerek kullanmış oldukları gen terapisi metoduyla tamamen iyileşmeye yol açan çalışmayı fareleri kullanarak tamamladılar. Rett sendromunun, çocuk nöroloji alanında tedavi edilebilen ilk hastalık olması muhtemeldir.

## Kişisel notlar



### **RETT UNIVERSITY**

An e-learning platform for parents, educators and therapists of Rett Syndrome students.

T: 904.277.2628



[www.rett-u.org](http://www.rett-u.org)

