

Jakie są dziewczynki z RS?

Dziewczynka z RS wykazuje zwykle normalny rozwój do 6-18 m.-ca życia, poczym następuje okres stagnacji lub regresja. Obserwuje się zaburzenia ruchów dłoni i ciała oraz spowolnienie przyrostu obwodu główki. Inne objawy mogą obejmować epilepsję, zaburzenia oddychania, które szczególnie pojawiają się po przebudzeniu. Apraksja (dyspraksja) brak planowania ruchu ciała w celu wykonania ruchów motorycznych, jest najpoważniejszym i fundamentalnym aspektem w RS. Do tego dochodzą zaburzenia kontaktu wzrokowego i utrata mowy co utrudnia dziewczynce z RS wyrażanie tego czego chce.

Z powodu apraksji i braku komunikacji słownej nie można dokonać oceny Ilorazu Inteligencji tych dziewczynek, ponieważ większość testów wymaga użycia słów i/lub gestów co może być niemożliwe w przypadku RS.

RS jest często mylnie diagnozowany jako autyzm, dziecięce porażenie mózgowe bądź niezbyt konkretnie określone opóźnienie rozwoju.

Statystyka wygląda w różnych krajach różnie, ale jako średnią przyjęto

1:10 000 żywych urodzeń. RS jest często mylnie diagnozowany jako autyzm, dziecięce porażenie mózgowe bądź niezbyt konkretnie określone opóźnienie rozwoju.

Statystyka wygląda w różnych krajach różnie, ale jako średnią przyjęto 1:10 000 żywych urodzeń.

RS jest zaburzeniem rozwoju, a nie chorobą degeneracyjną jak kiedyś sądzono.

Większość dziewczynek z RS wykazuje bardzo intensywną chęć komunikowania się poprzez zachowanie społeczne, oczy, gesty i mowę ciała, ale zawsze istnieje opóźnienie w reakcji. Terapeuci zajmujący się mową oceniający umiejętności komunikowania się dziewczynek powinni uwzględnić obserwacje rodziców, nauczycieli i włączyć ich do pracy. Osoby te znając dziewczynkę mogą dać odpowiedź na pytanie co powoduje opóźnienia w odpowiedzi.

Istnieją raporty o dziewczynkach, które używając techniki alternatywnej i wspomaganiej komunikacji (AAC) demonstrują dobre rozumienie mowy. Metody AAC umożliwiają wykorzystanie spojrzenia, obrazów, liter, tablic ze słowami, dotyku, bądź urządzeń zawierających przyciski i wydających głos. Sprzęt dobiera się indywidualnie do dziecka, by mogło ono uczestniczyć w sposób aktywny w codziennym życiu. Brak konkretnych umiejętności w komunikowaniu się nie powinien zniechęcać do stosowania metod AAC. Do dziewczynek z RS należy mówić jak do osoby inteligentnej, pomimo często wyraźnego braku reakcji z jej strony. Nie będąc w stanie mówić nie oznacza, że nie ma ona nic do powiedzenia.

Młoda dziewczyna z RS jest znana ze swej atrakcyjności i w miarę dorastania cechą dla niej charakterystyczną jest jej wnikliwe, głębokie spojrzenie. Zwykle siedzi samodzielnie i w porusza rękoma w sposób charakterystyczny i ciągły. Niektóre dzieci zaczynają używać pojedynczych słów lub kombinacji słów zanim utracą tę umiejętność.

Bardzo trudno jest przewidzieć ciężar choroby poszczególniej osoby. Wiele dzieci zaczyna chodzić w okresie odpowiednim do wieku, ale inne wykazują poważne opóźnienia lub niemożność samodzielnego chodzenia. Niektóre zaczynają chodzić i tracą tą zdolność, inne ją zachowują. Jeszcze inne nie chodzą nawet do późnego dzieciństwa i dojrzałości.

Mogą wystąpić poważne napady drgawek bądź w ogóle nie wystąpić. Niektóre z nich wraz z wiekiem stają się łagodniejsze, inne nie poddają się leczeniu.

Mogą wystąpić zaburzenia oddychania, ale mają tendencje do łagodnienia/ zmniejszania wraz z wiekiem.

Skolioza (boczne skrzywienie kręgosłupa) z wiekiem dziewczynki staje się głównym problemem i może wystąpić w postaci łagodnej i ciężkiej. **Kryteria Diagnostyczne:**

To te które wymagane są dla rozpoznania RS po wykluczeniu innych upośledzeń: ~ okres normalnego rozwoju do 6-18 m.-ca

~ normalny obwód główki przy urodzeniu, poczym następuje spowolnienie przyrostu obwodu główki w wieku od 3m.-cy do 4 lat

~ poważne upośledzenie języka, utrata celowego używania rąk co stwarza utrudnienie w interakcji danej osoby jak i oceny rozumienia mowy

~ powtarzające się ruchy dłoni obejmują jedną lub więcej form np.: mycie, klepanie, klaskanie, ugniatanie, wkładanie rąk do ust, manipulowanie rączkami, które to ruchy mogą

być ciągle po przebudzeniu;

- ~ potrzęsanie tułowiem jak również kończynami szczególnie gdy jest niezadowolona;
- ~ jeżeli może chodzić to chodzenie jest niepewne, szerokie, nogi są sztywne, czasami dziewczynki chodzą na palcach;

Kryteria uzupełniające:

Te kryteria obejmują, symptomy które nie są wymagane dla diagnozy, ale mogą wystąpić, być obserwowane w danym momencie, ale pojawiać się wraz z wiekiem:

- ~ dysfunkcja oddechowa: zatrzymanie oddechu - bezdech, hiperwentylacja i połykanie powietrza, co może powodować nienormalne wzdęcia lub rozdęcia;
- ~ nieprawidłowe EEG, pojawienie się padaczki, utrata cech snu fizjologicznego
- ~ napady drgawek innego pochodzenia
- ~ sztywność, spastyczność, bądź przykurcze mięśni co wzmaga się wraz z wiekiem;
- ~ skolioza (skrzywienie boczne kręgosłupa)
- ~ zgrzytanie zębami (bruksizm)
- ~ opóźnienie wzrostu
- ~ zmniejszenie tkanki tłuszczowej i masy mięśni (ale może wystąpić tendencja u niektórych osób w kierunku otyłości w wieku dojrzałym)
- ~ nietypowy wzór spania, irytacje i pobudzenie
- ~ trudności w żuciu i/lub połykaniu
- ~ małe stopy
- ~ słabe krążenie w kończynach dolnych; zimne, sine stopy i nogi (czerwono-niebieskawe)
- ~ zmniejszenie ruchliwości wraz z wiekiem
- ~ zaparcia

ETAPY:

Etap I

Wczesny początek choroby Wiek: od 6 miesiąca do 1,5 roku życia Trwanie: miesiące

Ten etap jest często niezauważany, ponieważ objawy pojawiają się bardzo niewyraźne. Niemowlę może okazywać mniejszy kontakt wzrokowy i słabe zainteresowanie zabawkami. Jest często określane jako dobre dziecko, cichutkie i spokojne. Mogą wystąpić opóźnienia w rozwoju motorycznym. Wtedy jeszcze nie pojawiają się oznaki wykrecania rączek, ale może już następować spowolnienie wzrostu głowy.

Etap II

Nagły niszczący Wiek: od 1-4 roku życia Trwanie: tygodnie - miesiące

*Ten etap może mieć ostry przebieg na początku, bądź bardziej łagodny. Dziewczynka traci umiejętności celowego posługiwania się rączkami i język werbalny. Zaczynają pojawiać się stereotypowe ruchy rąk i często obejmuje to ruch wkładania ręki do ust, jak również wykrecanie, mycie itp... Trwają ciągle po przebudzeniu a ustają podczas snu. Czasami ręce są złączone za plecami bądź utrzymywane na bokach w specjalnej pozycji. Z ruchami dotykania mogą pojawiać się zatrzymywanie oddechu i hiperwentylacja, której towarzyszą niewidoczne dolegliwości, oddychanie jest normalne podczas snu. Niektóre dziewczynki mają objawy podobne do autystycznych. Tracą zainteresowanie otoczeniem i komunikowaniem się. Obserwuje się ogólną irytację, trudne zachowania i nieregularności snu. Okresy drżenia mogą być oczywiste szczególnie podczas podekscytowania. Poruszanie się jest niestabilne. Wystąpić może zaburzenie równowagi i trudności w inicjowaniu jak również planowaniu ruchów motorycznych. Zmniejszenie obwodu głowy jest zwykle zauważalne od 3 m.-ca do 4 roku życia. **Etap III***

Pozornej stagnacji Wiek: przedszkolny do szkolnego Trwanie: lata

Ten etap w wieku od 2-10 roku życia następuje po etapie II. Problemy motoryczne jak również ataki są bardziej wyraźne, jednakże poprawa jest widoczna w zachowaniu dziecka i następuje mniejsza irytacja, mniej płaczu i cech autystycznych. Dziewczynka wykazuje większe zainteresowanie otoczeniem, poprawia się jej gotowość do porozumiewania się z

otoczeniem i koncentracja uwagi. Wiele dziewczynek z RS pozostaje na III etapie przez większość czasu. **Etap IV**

IV A - poprzednio chodzące

IV B - nigdy nie chodzące Dalsze pogorszenie ruchów motorycznych

Wiek: po III etapie, 5-15-25-? Rok życia

Trwanie: dekady

Ten etap zwykle zaczyna się po 10 roku życia i charakteryzuje się zmniejszoną mobilnością. Niektóre dziewczynki przestają chodzić (podczas gdy inne nigdy nie chodziły). Jednakże nie ma zmniejszenia umiejętności poznawczych, komunikowania się i poruszania rękami. Ruchy powtarzające dłoni mogą się zmniejszyć. Decydującą główną cechą jest skolioza. Kontakt wzrokowy i spojrzenie zwykle się poprawia. Charakterystyczna jest też sztywność i dystonia mięśni. Dystonia (zwiększenie napięcia mięśni z nietypowymi pozycjami ciała). Okres dojrzewania zaczyna się w oczekiwanym wieku jak u każdej dziewczyny.

Pomimo tych trudności dziewczynki z RS mogą kontynuować naukę, cieszyć się z życia rodzinnego i przyjaciół, w wieku średnim jak i później. Doświadczają one szeregu emocji i wykazują swoją osobowość poprzez branie udziału w życiu szkolnym, rekreacji w domu i ośrodkach, jak i w miejscowej społeczności.

Pierwszym krokiem w powiecie powinna być wizyta w Centrum Pomocy Rodzinie. Odpowiedzi na szczegółowe pytania udziela również pracownicy Gminnych Ośrodków Pomocy Społecznej, Powiatowych Urzędów Pracy, Starostw, Urzędów Wojewódzkich i Marszałkowskich oraz terenowych oddziałów Państwowego Funduszu Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych (PFRON).

PODKARPAKŁI ul. Rejtana 10, 35-310 Rzeszów (017) 853 59 11,
fax 853 26 12

**OGÓLNOPOLSKIE STOWARZYSZENIE POMOCY OSOBOM z
ZESPOŁEM RETTA
POLISH RETT SYNDROM ASSOCIATION**

rettsyndrom@poland.com

Regon 012677650

**Konto bankowe: Bank Pekao S.A. I Oddział Prudnik
nr 12401688-1199154-2700-401112-001**

SEKRETARIAT:

48-200 Prudnik, ul. Chrobrego 10/3 Tel. (077) 436-85-86

SIEDZIBA: 02-954 Warszawa, ul. Goplańska 6B

Prezes: Marzena Kupisz tel.(077) 436-85-86

v-ce prezes d.s. organizacyjnych: Beata Biernacka tel.(022) 631-14-51

v-ce prezes d.s. terapii: Regina A. Różalska tel.(058) 629-01-75

sekretarz i skarbnik: Dariusz Kupisz - sekretariat tel.(077) 436-85-86

kontakty