



ניהול מצבים רפואיים בתסמונת רט

Rett Disorders Health Checklist



Rett Disorders Alliance UK

RETT UK • REVERSE RETT • FOXP1 UK

מאנגלית: שירי גרזון
עריכה: פרופ' מאיר לוטן



החברת הנוכחית מבוססת על חוברת (Health Checklist) אשר נבנתה על ידי איגוד עמותות תסמונת רט הבריטיות (The Rett Disorders Alliance), מובאת פה באישור, וניתן לצפות בו ולהורידו באתר: <https://www.rettuk.org/resources/resources-for-families/rett-disorders-alliance-health-checklist/> בחוברת זו פירוט סיכונים רפואיים האופייניים לבנות עם תסמונת רט בתחומים שונים, אילו בדיקות רצוי לבצע כאשר עולה החשש לבעיה רפואית, ואילו תרופות מומלצות או אינן מומלצות לשימוש במקרים ספציפיים עם בנות המתמודדות עם תסמונת רט (מעודכן לספטמבר, 2019). הרשימה אינה סופית והיא מתעדכנת באופן תמידי על ידי המומחים המתאימים בכל עת שידע חדש נצבר ביחס לתסמונת.

הערות חשובות:

התרופות הרשומות בחוברת הנוכחית כתובות לעיתים בשמן הגנרי ויתכן והתרופה נמכרת בארץ בשם שונה.

למען הסר ספק, המידע המופיע בחוברת זו בשום מקרה אינו מהווה תחליף לייעוץ רפואי או עצה לטיפול במחלה.

לחומרי קריאה נוספים ולמחקרים רלוונטיים, מומלץ לעיין בחוברת המקורית באנגלית בקישור המצורף מעלה.

מהי תסמונת רט?

תסמונת רט (Rett) היא הפרעה נוירולוגית נדירה המופיעה בעיקר בבנות ובמקרים מעטים בבנים. היא קיימת עוד בשלב העוברי אך בדרך כלל איננה מאובחנת עד להופעת עיכוב התפתחותי בסביבות גיל שנה, כאשר מאבדות החולות מיומנויות שכבר רכשו. אצל חלק מהילדות, תופיע גרסיה בגיל מאוחר יותר ו/או גרסיה מינימלית. תסמונת רט נגרמת ברוב המקרים על ידי פגם (מוטציה) בגן *MECP2* הנמצא על כרומוזום X. ב- 99% מהמקרים מדובר במוטציה חדשה שלא עברה בתורשה. קיימים סוגים רבים של מוטציות, בעלי השפעה שונה על חומרת המצב הקליני. תסמונת רט לרוב מתבטאת בלקויות פיזיות ותקשורתיות חמורות ומרובות, והלוקות בה תלויות לחלוטין בטיפול תומך מידי אחרים במשך כל חייהן.

מהו הצ'ק ליסט הבריאותי לתסמונת רט?

הצ'ק ליסט הבריאותי לתסמונת רט מעניק לבני משפחה, מטפלים ומסייעים, וכן לרופאים ולמומחים אחרים במערכת הבריאות סיכום של א) הבעיות הבריאותיות המופיעות בו-זמנית כחלק מתסמונת טיפוסית; ב) סימני האזהרה המתריעים על הבעיות השונות; ג) מסלולי טיפול והפניות לרופאים מומחים, וכן קישורים לחומרי קריאה נוספים ולמחקרים רלוונטיים.

עקרונות יסוד לרופאים כלליים ולרופאים מומחים

הצ'ק ליסט איננו רשימה ממצה. היום אנו יודעים על תסמונת רט הרבה יותר ממה שידענו עליה לפני 30 שנה, אך אנו ממשיכים ללמוד דברים חדשים כל העת, בעיקר על האופנים שבהם התסמונת מתבטאת בגיל מבוגר, שכן כיום החולות הראשונות שאובחנו מגיעות לגיל העמידה ולגילאים מתקדמים יותר.

אבחון של תסמונת רט אינו שולל הופעה של בעיות בריאותיות אחרות הקיימות באוכלוסייה, אך הסימפטומים עלולים להיות ממוסכים על-יד מורכבות הלקות ויכולתו המוגבלת של החולה לתקשר. המפתח להבנת טיבן של הבעיות ולהגדרה של התנהגות או תמונת מצב כ'טיפוסית'/לא טיפוסית' עבור חולה מסוים הוא שיחה עם ההורים או עם המטפלים המכירים את החולה היטב והקשבה להם.

נקודת התחלה לרופאים כלליים

- האם הסימפטום נורמלי עבור אדם בן אותו הגיל שמצבו הנוירולוגי נוירוטיפוסי?
- האם הופיע משהו חדש, או האם חלה החמרה במשהו?
- האם הדבר גרם להחמרה בלקות?
- האם ייתכן שתרופות/תופעות לוואי אחראיות לכך?

שלבי תסמונת רט

תסמונת רט אופיינית כבעלת ארבעה שלבים: סימנים מוקדמים, נסיגה, דריכה במקום והידרדרות בתנועה (ראו NHS Choices Rett Syndrome). ניתן להחיל זאת באופן כללי, אך קיימת קשת של דרגות חומרה וגורמים סביבתיים עלולים להשפיע על התקדמות התסמונת במידה מסוימת. ייתכנו תנודות בסימפטומים שונים ככל שהתסמונת מתקדמת. בקרב בנות הנמצאות בקצה החמור של הספקטרום, הרגרסיה עשויה להיות פחות מורגשת, שכן בנות אלה אינן מפתחות כישורים רבים בגילאים הצעירים, משום שהבעיות מופיעות מוקדם יותר. מקצת החולות לא יאבדו את ניידותם לאורך כל חייהם. יחד עם זאת, חשוב לציין לגבי השלב הרביעי שאין משתמע ממנו תרחיש של סוף החיים ויש להחיל בו את אותם בירורים רפואיים, טיפולים, ותמיכה שמיושמים עבור כל אדם המטופל במרכז לרפואה דחופה או מאושפז בבית חולים.

בדיקות שנתיות

כל ילדה המאובחנת עם תסמונת רט בישראל, בכל גיל, זכאית לעבור בדיקה שגרתית במרפאת המומחים הארצית לתסמונת רט בתל-השומר. אנו ממליצים על ביקורת שגרתית במרפאה. כמו כן, מומלץ על קשר רציף בין הרופא המטפל בקהילה למרפאה לתסמונת רט לקבלת מידע. תוחלת חיים עד לעשור החמישי לחיים שכיחה בתסמונת רט ומוות המקושר עם "שבירות קיצונית" (extreme frailty) הנו נדיר כיום (Tarquinio et al, 2015). מחקר מהעת האחרונה העלה כי אחוז ההישרדות היה גדול מ-70% בגיל 45. למרות שתסמונת רט הנה תסמונת הפוגעת במספר תפקודים אצל המאובחנות, סיבת המוות העיקרית הנה ליקויים לבביים-ריאתיים אשר רבים מהם ניתנים לשליטה. ולכן, גישה טיפולית מתאימה יכולה לשפר את הפרוגנוזה ותוחלת החיים עבור הבת המתמודדת עם תסמונת רט.

יכולת קוגניטיבית בתסמונת רט

במשך שנים רבות אמרו הורים ומטפלים שבנותיהם מבינות הרבה יותר ממה שמייחסים להן, ואולם עד לא מכבר נעשו ניסיונות מועטים בלבד לבצע הערכה של הדבר. מיוחד אפשרה ההתקדמות בטכנולוגיית מעקב אחר תנועות עיניים לבצע מדידות משמעותיות של יכולות לשוניות וקוגניטיביות בקרב בנות עם תסמונת רט.

כך לדוגמה, במחקרים שפורסמו על ידי קלארקסון ואחרים (Clarkson et. al.) (2017) ובמחקר שנעשה בישראל על ידי אהוניסקה-אסא ואחרים (2018) (Ahhoniska-Assa et al.), נמצאו ילדות הסובלות מלקות למידה חמורה, אחרות אובחנו כבעלות הבנה תואמת-גיל, ואחת או שניים היו מעל לממוצע לגילן.

אנו מבינים כיום שכשם שתסמונת רט כוללת מגוון של סימפטומים, כך גם מופיע בה מגוון של יכולות קוגניטיביות. ייתכן שבמידה מסוימת, מגוון זה מושפע מגורמים סביבתיים, אך המסר החשוב כאן הוא שאין להניח שהן אינן מבינות. יש לגלות כיצד הן מתקשרות ולתת להן אפשרות להשתתף בשיחה ולבטא את דעותיהן ורצונותיהן. במילים אחרות, יש להניח את קיום הפוטנציאל.

עקרונות יסוד להורים

אתם מכירים את בתכם טוב יותר מכל אדם אחר, ואתם "הסנגורים" הטובים ביותר שלהן. לעתים קרובות, לבני משפחה של חולים בתסמונת רט יש ידע רב והבנה ניכרת של התסמונת. רשימה זו תסייע לכם להעביר ביעילות מידע חשוב ומאומת למומחים במערכת הבריאות, אשר ייתכן שטרם התנסו בטיפול בתסמונת רט.

ניהול יומן או הקלטת סרטוני וידיאו הם דרך טובה לעקוב אחר שינויים בהתנהגות ו/או בסימפטומים, אשר תוכלו לשתף עם הרופאים והמטפלים כדי לסייע להם להבין את מה שמטריד אתכם ובאבחון ובטיפול. סרטוני וידיאו המראים את המטופלת כשהיא בריאה, בנוסף לסרטונים המראים את הסימפטומים, עשויים להועיל אף הם.

רשימה מעודכנת של כל התרופות, תוכניות הטיפול הנוכחיות, ופעולות או ניתוחים שבוצעו בעבר, שתוכלו לשתף עם הרופאים והמטפלים תסייע לכם ותחסוך מכם את הצורך לזכור את כל המידע הזה ולחזור עליו במהלך הייעוציים או האשפוזים.

תכנון מראש של הטיפול

כדאי לחשוב מראש על מה שתרצו שיקרה בנסיבות מסוימות ולתעד זאת בצורה ברורה. יצירת תוכנית טיפול היא לרוב תהליך שכולל דיון בין החולים לבין המטפלים, כגון אחיות, רופאים, מטפלים בבית או בני משפחה. בהתחשב ביכולת של הלוקות בתסמונת רט, ייתכן שהן תבחרנה לבטא דעות, העדפות ורצונות מסוימים לגבי אופן הטיפול בהן בעתיד. כשהדבר מתאפשר, יש לעשות כל מאמץ מתקבל על הדעת כדי לאפשר להן להיות מעורבות בקבלת ההחלטות שישפיעו על עתידן. יחד עם זאת, אנו מכירים בכך שעבור מרבית הלוקים בתסמונת רט, בני המשפחה ומי שמכירים אותם היטב הם מי שיקבלו החלטות אלה.

בחוברת הנוכחית יוצגו הנושאים על פי סדר אלפביתי:

אוסטיאופורוזיס	טונוס שרירי ובקרת התנועה (דיסטוניה, ספסטיות, קיצורי שרירים)
אספירציות, אספירציות שקטות, מערכת הנשימה, ויסות של מערכת הנשימה	כיס מרה/דלקת הלב
אפילפסיה	כלייתי/אורולוגי
בלוטות/אנדוקרינולוגיה	לב וכלי דם
גניקולוגיה	מערכת עיכול, גסטרואנטרולוגיה, צמיחה, אכילה ושתייה
דלקות ריאה וזיהומי בית חזה	מפרקים
הפרעות בשינה	שיניים
הפרעות מצב רוח, דיכאון, ויסות התנהגותי ויסות אוטונומי, דיס-רגולציה רגשית	שלד - עקמת, פריקות ירך, שינויים מפרקיים
התפתחות מוטורית מוקדמת	שרירים יציבה וניידות (הפרעת תנועה ותכנון מוטורי)
ויסות אוטונומי של מערכת הנשימה	תנועות סטריאוטיפיות, כולל התנהגויות נלוות
חברתי - התבגרות מינית	

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
אוסטיאופורוזיס	<p>בתסמונת רט קיימת צפיפות עצם נמוכה אשר מעלה את הסיכון לשברים.</p> <p>לכן הבת עם תסמונת רט עשויה לסבול משברים תחת עומסים קלים יחסית (אפילו לעיתים ללא כל עומס חיצוני – בזמן העמדה למשל).</p> <p>תרופות נגד אפילפסיה מגבירות את הסיכון, במיוחד סודיום ולפוראט (דפלט).</p> <p>שינויי התנהגות קיצוניים של הילדה מחייבים ברור הכולל בדיקה גופנית מקיפה כולל הנעת איברים שונים ובדיקה לנפוחות, אודם, כאב, שטפי דם, ועוד.</p>	<p>חוסר ויטמין D שכיח אצל ילדים ומבוגרים עם תסמונת רט. ניתן לתת תוסף קבוע.</p> <p>רצוי לבצע בדיקת דם כדי לבדוק רמות ויטמין D בקו ההתחלה.</p> <p>טיפול של ויטמין D במשך שישה שבועות במינון גבוה למבוגרים שבהם זוהה חוסר ויטמין D (20,000 יב"ל שבועיות) לפני תחילת מתן המנה היומית המומלצת של 800 יב"ל למבוגרים, כמו גם תוספי סידן.</p> <p>לילדים וצעירים בני שנה ומעלה, מומלצת תוספת יומית של 400 יב"ל.</p> <p>יש לשקול בצוע שגרתי של בדיקת צפיפות עצם DXA באופן קבוע.</p> <p>טיפול בביספוספונטים – בכדורים או בזריקה נמצא כמעלה באופן משמעותי את צפיפות העצם במקרים של אוסטיאופורוזיס חריף.</p>
מקורות	Lambert et al., 2017	Jefferson et al., 2016
	Zysman, Lotan, & Ben-Zeev., 2006	Shore et al., 2012

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
אספירציות	<p>ההתנהגות הנ"ל עשויה להצביע על אספירציות:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. הקשתת/הקשחת הגוף בעת אכילה 2. עצבנות בזמן האוכל 3. סירוב למזון ומשקה 4. קושי באכילת מרקמי מזון מסויימים 5. קושי בלעיסה 6. קושי בבליעה 7. שיעול או החנקות בזמני ארוחות 8. ריור מוגבר 9. נוזלים/מזון היוצאים מהאף 10. קושי בתיאום נשימה ואכילה 11. יריקה או הקאה תכופה 	<p>זיהומים במערכת הנשימה התחתונה הנה גורם המוות מספר אחד בתסמונת רט. ולכן מניעת זיהומי ריאה הנה המפתח לאריכות ימים בתסמונת רט!!</p> <p>לאור מידע זה חיוני לערוך לילדות/נשים עם תסמונת רט הערכות אכילה רב מקצועיות בכדי להבטיח בגרות של דפוסי אכילה אצל הילדה, הבטחת יציבה נכונה לאכילה ושתייה אשר ימנעו אספירציות, והתאמת סוגי המזון ליכולת הלעיסה וניהול המזון בפה של ילדה.</p> <p>יש לבצע בדיקת וידיאו פלאורוסקופי, במידה ויש חשד לבליעה לא בטוחה או אספירציות.</p> <p>חשוב לידע את המטפלים בצעדי מניעה:</p> <ul style="list-style-type: none"> • יש לשמור על זווית האכלה של לפחות 45° בזמני האכלה (בכל צורת האכלה/שתייה) ולמשך 30 דקות לאחר האוכל. • חשוב להפחית הסחות דעת בעת האוכל.

<ul style="list-style-type: none"> • חשוב לקבוע את קצב ההאכלה בהתאם ליכולת הבת לפנות את פיה ממזון וללמד את הצוות המטפל את הקצב הנכון. • יש לשמור על היגיינת פה כולל שיניים, ובמיוחד כיסי ושאריות מזון סביב הפה והשפתיים • אצל בנות שנשארות אצלן שאריות מזון בפה יש לוודא לאחר כל ארוחה כי הפה נקי משאריות. 	<p>12. דלקות ריאה או זיהום נשימתי חוזר</p>	
<p>סימני אזהרה לאספירציות שקטות כוללות:</p> <ul style="list-style-type: none"> • עיניים אדומות דומעות • שינויי צבע בעור ליד העיניים • ריור • שינוי בנשימה • שינוי בקול/גוון הקול • ידיים פרושות לצדדים אצל ילדות צעירות <p>בכל חשד לאספירציות חשוב לבצע הערכת אכילה ובליעה על ידי מומחים לנושא ובמידה והחשד נותר לבצע בדיקת אכילה עם חומר ניגוד.</p>	<p>בניגוד לאספירציות רגילות באספירציות שקטות אין סימנים מתריעים כמו שיעול או כחכוך גרון.</p>	<p>אספירציות שקטות</p>
<p>Aspiration in Rett Syndrome Fact sheet Baikie et al., 2014</p>	<p>Heslop et al., 2013 Tarquinio et al., 2015</p>	<p>מקורות</p>

טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות	נקודות עקרוניות ומידע	הנושא
<p>בדרך כלל רצוי כי ההורה/המטפל יגיע לאבחון אצל הרופא כאשר בידיו תיאור ממקור ראשון של האירוע החשוד כהתקף (עם או ללא הקלטת וידאו – רצוי לצלם אירועים אלו ולהראותם לרופא) לצורך אבחון בטוח של אפילפסיה.</p> <p>יש לשקול אבחון נרחב בנקודת ההתחלה כולל ביצוע של בדיקת טלמטריה של EEG של 48 שעות. יש לשקול בנוסף אף וידאו EEG וחקר השינה, כולל לכל הפחות מדידות ניורופיזיולוגיות, קרדיולוגיות ונשימתיות.</p> <p>חלק מהתקפי האפילפסיה מוחרפים עקב גורמים התנהלותיים כמו היפוקסיה (חוסר חמצן) או עייפות והפרעות שינה – עבור מצבים אלו חשוב לוודא חימצון (שינה עם בלון חמצן) ושינה מספקת (כדורי שינה, מלטונין, הרגלי שינה ועוד).</p> <p>קיימות תרופות רבות למניעת התקפים אפילפטיים יש להתאימן לכל ילדה באופן אישי</p>	<p>אירועים אפילפטיים בתסמונת רט עשויים להתחיל סביב גיל 4 או 5 שנים, אולם יש מצבים בהם אפילפסיה מאותרת גם בגילאים מאוחרים יותר.</p> <p>קיימת שונות נרחבת בסוג ההתקפים ובתדירותם, בין בת לבת כולל פרכוסי צחוק (gelastic seizures).</p> <p>ישנם מצבים בהם הבת עם תסמונת רט תציג סוג מסוים של התקפים בתחילה אולם תשנה את מאפייני ההתקפים שלה עם השנים.</p>	<p>אפילפסיה</p>

<p>וכן בהתאם לסוג הפרכוס המאפיין את הילדה על ידי הרופא הנורולוג.</p> <p>פרקטיקה מומלצת עבור ילדים וצעירים עם אפילפסיה היא תכנית טיפול ייעודית לאפילפסיה. ראו הנחיות NICE בעמודת "קריאה נוספת".</p> <p>דיאטה קטוגנית עשויה לסייע לחלק מהמטופלים כאשר האמצעים התרופתיים אינם מביאים למצב משביע רצון.</p> <p>כ-1/3 מהבנות עם תסמונת רט מציגות התקפים רפרקטוריים (התקפים אשר אינם נענים באופן טוב לתרופות שונות או שילובי תרופות לטיפול באפילפסיה). במקרים אלו יש לשקול בצוע הערכה לצורך הליכים ניתוחיים פוטנציאליים לאפילפסיה.</p> <p>בעוד שאין סבירות גבוהה שניתוחים הפרקטיביים יתאימו, גירוי העצב הוגאלי עשוי להביא תועלת במקרים של אפילפסיה בלתי נשלטת אשר הטיפול בה נכשל באמצעים קונבנציונאליים יותר (תרופות ו/או דיאטה קטוגנית).</p>		
<p>Glaze et al., 2010</p>	<p>Krajnc, 2015</p>	<p>מקורות</p>
<p>NICE guidance: Epilepsy in children and young people., 2013</p>	<p>Tarquino et al., 2017</p>	
<p>אצל חלק מהבנות עם תסמונת רט יש אירועים דמויי התקפים אשר אינם למעשה התקפים אפילפטיים.</p> <p>לאור עוצמתן של התרופות האפילפטיות ותופעות הלוואי שלהן חשוב שלא לתת לילדה תרופות אלו שלא לצורך.</p> <p>לאור זאת, חשוב להבחין בינם לבין התקפים אמיתיים מאחר והתקפים אלו לא יגיבו לטיפול בתרופות אנטי אפילפטיות קונבנציונאליות.</p> <p>במקרה והרופא חושד במצב זה הוא יציע ביצוע של EEG של 48 שעות עם טלמטריית וידאו כדי לאבחן באופן מדויק את סוג ההתקפים.</p>	<p>אירועים דמויי התקפים אלו עשויים להיות קשורים לחוסר תפקוד אוטונומי.</p>	<p>התקפים פארוקסימליים שאינם נובעים מאפילפסיה</p>
<p>Glaze, et al., 1998</p>	<p>Haywood, et al., 2009</p>	<p>מקורות</p>

טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות	נקודות עקרוניות ומידע	הנושא
בלוטות/אנדוקרינולוגיה		
<p>לחוסר איזון פיזי או נפשי השפעה מכרעת על תפקודן של הבנות עם תסמונת רט, כולל אכילה, שתייה, טונוס שרירי, יציבה ועקמת. לכן שמירה על איזון בתחומים רבים כדרך חיים הנה משמעותי ביותר.</p> <p>במקרה של חשד לשחלות פוליציסטיות – רצוי לבצע בדיקות דם לרמות גבוהות של הורמונים זכריים וסריקת השחלות.</p> <p>במקרים של שינויי התנהגות לאורך תקופה רצוי לערוך טבלת מעקב מחזור והתנהגות עבור הבת.</p> <p>במידה וניצפה שינויי התנהגותי ברור בעל מחזוריות ברורה התואמת הופעת מחזור או שינויים הורמונאליים רצוי להשתמש במשככי כאבים גנריים כנדרש עבור כאבי מחזור.</p>	<p>שינויים הורמונליים יכולים להחריף את כל תסמיני הדיסרגולציה הרגשית, ההתנהגותית והאוטונומית ולהשפיע על אפילפסיה וטונוס שרירי.</p> <p>יעילות התרופות עלולה להיות מופחתת בשלב זה.</p> <p>סביר שהווסת לא תהיה סדירה, אך יש לבדוק גם שחלות פוליציסטיות. במקרה כזה ניתן למצוא שיעור יתר.</p> <p>יש צורך במעקב הדוק יותר אחר הצמיחה והתזונה במהלך ההתבגרות.</p> <p>צרחות, הפרעות במצב הרוח, אובדן תיאבון, כאבי מחזור. עשויים להחמיר מצב רוח, שיתוף פעולה, טונוס/אפילפסיה וכו'.</p>	<p>התבגרות מינית (מחזור, כאבי מחזור ותופעות נלוות)</p>
Bas et al., 2013	Cass, 2018	מקורות
Killian et al., 2014	Jefferson et al., 2016	Knight et al., 2013
Lambert et al., 2017	Shore et al., 2012	
<p>במידה והילדה מציגה התגברות התקפים אפילפטיים יש לפנות לנוירולוג. הנ"ל אמור לשקול הפניה לאנדוקרינולוג כאשר יש חשד לתסמונת הפרשה הלא תואמת של הורמון ה-ADH או SIADH.</p> <p>ייתכן ויהיה צורך במשטר נוזלים מוגבל. הטיפול הבסיסי כולל תוספת נתרן.</p>	<p>הביטוי הקליני של תסמונת זו עשוי להיות הגברת פעילות ההתקפים באנשים עם אפילפסיה, אך גם הופעת התקפים אצל אנשים שלא חוו כאלה בעבר.</p> <p>תסמונת זו תבוא לידי ביטוי בסימנים הבאים: הפרשות מוגברות. הפרעות חזותיות (הילדה מתעניינת פחות בגירויים וזואליים שעניינו אותה בעבר).</p>	<p>תסמונת הפרשה הלא תואמת של הורמון ADH או SIADH. תסמונת הכרוכה בהפרשת יתר של הורמון ואזופרסין</p>

	נתרן נמוך בבדיקות דם. אי-שקט, בחילה ועייפות.	
Norsa et al., 2014		מקורות

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
גניקולוגיה	סינדרום שחלות פוליציסטיות (POS), לעתים קרובות כתוצאה משימוש ממושך בסודיום ולפרואט.	בדיקות שנתיות לנשים. בדיקות סקר לסרטן בתואם לאוכלוסייה הנוירו-טיפוסית.

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
דלקות ריאה/זיהומי בית חזה	מניעת זיהומי בית חזה וריאות הינם נקודת מפתח לתוחלת החיים ארוכה בתסמונת רט. טיפול מוקדם בזיהומים פעילים יביא לתפקוד תקין יותר, לאיכות חיים טובה יותר ותוחלת חיים ארוכה יותר בתסמונת רט.	<ul style="list-style-type: none"> יש לוודא חיסון שפעת שנתי לבנות עם תסמונת רט ולמטפליהן. יש לוודא חיסון (PPV/Pneumovax) למטופלות מעל גיל שנתיים לאור נושאים נשימתיים ומערכת חיסונית ירודה. יתכן ואין צורך במנה נוספת של חיסון זה כמקובל. יש לבצע מעקב קבוע אצל יועץ נשימתי. מעקב זה חייב להתקיים במיוחד אצל בנות מבוגרות ואינטנסיביות הייעוץ הנשימתי בהתאם לחומרת הסימנים של כל מטופלת עם תסמונת רט. מעקב נשימתי קבוע אצל פיזיותרפיסטים המומחים בטיפול נשימתי המכירים אנשים עם צרכים מיוחדים בכלל ובנות עם תסמונת רט בפרט.
אסטרטגיות מניעתיות	לאור מיעוט התנועות וקשיי הנשימה אשר מציגות בנות עם תסמונת רט יש כאלו שיציגו דלקות חוזרות ונשנות בדרכי הנשימה, קשיי בליעה, אספירציה. הפרשות מוגברות. אם השיעול נעשה תכוף בצורה יוצאת דופן, הקפידו על השגחה צמודה ומדדו את החום באופן קבוע.	<ul style="list-style-type: none"> שימוש באנטיביוטיקה פרופילקטית במהלך חודשי החורף עשוי להועיל. קרבוציסטאין (בארץ תרופות בשם מוקוליס ומוקומד) לדילול ההפרשות והקלה של השיעול. אם החום עולה, הבת אינה נראית טוב ו/או יש קושי להיפטר מההפרשות, הודיעו מיד לרופא הכללי ולמומחה לפיזיותרפיה נשימתית.
התמודדות עם דלקות פעילות	דלקת פעילה תאופיין בסימנים הבאים: חום. הפרשות מוגברות.	אם אובחנה דלקת בדרכי הנשימה, הפסיקו הטיפול באנטיביוטיקה פרופילקטית (אם קיים) והתחילו בטיפול באנטיביוטיקות "מצילות" (rescue antibiotics) באופן מיידי. הגדילו את מינון המוקודין לפי הצורך.

<p>השתמשו במכשיר אינהלציה (nebulizer) עם סליין (תמיסת מלח) או סאלבוטאמול (שם מסחרי בישראל – ונטולין) לפי הצורך.</p> <p>במידה והילדה אינה משנה לבד תנוחה (כולל בלילה) הקפידו על שינויים קבועים בתנוחה, כולל שכובה על צד אחר בכל פעם לפחות אחת לשעתיים במיוחד במהלך הלילה.</p> <p>במחלות המתקיימות לתקופה העולה על מספר ימים ברצף, רצוי להשתמש במזרון למניעת פצעי לחץ והחלפת תנוחות אחת לשעתיים (בלילה) ואחת ל- 20 דקות במצב ישיבה.</p> <p>ישיבה זקופה כשמתאפשרת, או חצי שכובה, יקלו על הנשימה.</p> <p>פיזיותרפיה נשימתית על ידי פיזיותרפיסט וצוות שעבר הכשרה. הצוות המטפל יכול להכשיר את ההורים/המטפלים הקבועים בבצוע טיפול נשימתי יומיומי, סדיר.</p> <p>ניטור קפדני לגילוי כל סימן להידרדרות, מדידת חום באופן קבוע עד שהמצב משתפר.</p> <p>במקרה של הידרדרות ניכרת, על תהססו לנקוט פעולות חירום (פנייה למד"א).</p>	<p>ירידה ממצב אופטימאלי והצגת מצב כללי ירוד.</p> <p>למקרי חירום, ניתן להחזיק בבית תרופות אנטיביוטיות ספציפיות אשר הומלצו על ידי רופא המתמחה בטיפול נשימתי ואשר מתאימות לטיפול בדלקות בדרכי הנשימה ולילדה, בהתאם לפרוטוקול הטיפול במצב הנשימתי של החולה, וזאת כדי להתגבר על עיכובים בלתי נמנעים.</p>	
Kida et al., 2017	Milne., 2019	מקורות

טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות	נקודות עקרוניות ומידע	הנושא
<p>יש ליישם כללי היגיינת שינה בסיסיים.</p> <p>הורים/מטפלים יקליטו סרטוני וידאו של דפוס הנשימה והשינה כדי להבהיר ולהדגיש בעיות למטפלים בשינה.</p> <p>ניתן להוריד תוכנה הקרויה sleep cycle אשר מאפשרת לבצע מעקב אחר שנת הלילה של הילדה באמצעות המכשיר הנייד באתר: https://play.google.com/store/apps/details?id=com.northcube.sleepcycle&hl=en.</p> <p>באתר הבא: https://www.bustle.com/p/8-apps-for-insomnia-that-can-help-you-go-to-sleep-12197789</p> <p>ישנן אפליקציות שונות שמסייעות לנדודי שינה. הן יכולות להוות קו ראשון ניסיוני להשגת שנת לילה ארוכה ורצופה יותר.</p>	<p>הפרעות שינה אופייניות לבנות עם תסמונת רט.</p> <p>לעיתים הילדה שוכבת שקטה במיטתה לאורך מספר שעות ולכן לא תמיד ברור איך עברה עליה שנתה.</p> <p>הפרעות שינה יכולות לכלול גם נדודי שינה ראשוניים, סיוטים, ביעותי לילה, צרחות/צחוק בשעות הלילה.</p> <p>במקרים חמורים יותר אפילו דום נשימה חסימתי בשינה.</p>	הפרעות שינה

<p>מלאטונין (מאחר והמדובר בחומר טבעי לגוף המארגן מצבי עירות ושינה) יכולה להיחשב תרופת קו ראשון נוסף ופתרון ניסיוני.</p> <p>קלונידין במינון נמוך יכולה לשמש כתרופת קו שני.</p> <p>במידה ושנת הלילה אינה משתפרת באמצעים קלים אלו יש לפנות לבדיקת שינה מלאה (פוליסומנוגרפיה) לזיהוי הסיבה לקימה במהלך הלילה.</p> <p>במידה והילדה מתקשה בשינה ואבחנה על ידי רופא נשימתי מומחה כי היא סובלת מדום נשימתי בשינה יש להצטייד במכשיר CPAP למניעת דום נשימה בשינה.</p> <p>אוורור לא פולשני (NIV – non-invasive ventilation) לטיפול בדום נשימה חסימתי (OSA) או מרכזי (CSA) לפי הצורך ובהתבסס על תוצאות הפוליסומנוגרפיה.</p> <p>יש לנסות טיפולים אלה לפני או יחד עם הטיפול התרופתי.</p> <p>הימנעו משימוש בבנזודיאזפינים (הפחתת חרדה, אפילפסיה), פרומתאזין (אנטי היסטמין), כלוראל הידראט (תרופת שינה) – מאחר והללו עלולים לגרום לחוסר יציבות אוטונומית.</p> <p>יש להימנע משימוש בכלוראל הידראט, ולהשתמש בו אך ורק כשהמטרה המרכזית היא השראת שינה בנסיבות חריגות ולטווח קצר, וזאת אך ורק בהנחיה ישירה של מומחה.</p> <p>בקרב ילדים בגילים 2-11, טיפול בכלוראל הידראט יינתן כתמיכה לטיפול התנהגותי וליישום כללי היגיינת שינה, ובדרך כלל למשך לא יותר משבועיים.</p> <p>שימוש ארוך טווח בכלורל הידראט גורם לסיכון גבוה לאירועים שליליים חריגים כגון: פגיעה במערכת העיכול, דום נשימה בשינה, פגיעה בכבד, הפסקת נשימה, הפרעות בקצב הלב, תסמיני התמכרות וגמילה, וסרטן. השתמשו בזירות ורק תחת השגחה רפואית.</p>		
Wong et al., 2007	Young et al., 2007	מקורות
Cerebra Sleep Information Resources		

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
<p>הפרעות מצב רוח, דיכאון, קשיי ויסות התנהגותיים כל רקע ליקויים במערכת האוטונומית</p> <p>הפרעות מצב רוח כולל דיכאון</p> <p>סימנים עיקריים: חפשו אובדן עניין/הנאה בפעילויות שבעבר הסבו הנאה, הפחתה בניסיונות לתקשר, עייפות ואדישות גוברת, מצוקה גוברת – יש להעריך את מידת השינוי מרמת הבסיס של המטופל ואת רמת הליקוי.</p> <p>קבעו האם הבעיה קשורה לאיכות שינה ירודה. הפנו למעבדת חקר שינה, כולל מדידות נירופיזיולוגיות, קרדילוגיות ונשימתיות על מנת לזהות בעיות שינה שאינן מטופלות.</p> <p>ההפרעות עלולות להיות ממושכות אצל אנשים מסוימים או להופיע אצל אחרים חלק מהזמן.</p> <p>חוסר יציבות של מצב הרוח שכיח; בנוסף, התקפות צחוק בלתי נשלטות.</p> <p>יש לבחון את כל הגורמים הגופניים לשינויים פתאומיים במצב הרוח או בהתנהגות. מצבים רפואיים אקוטיים הנפוצים בתסמונת רט כוללים זיהומים בדרכי השתן, אצירת שתן, בוצה בכיס המרה ואבני מרה.</p>	<p>במידה והילדה במצב רוח ירוד שאל את עצמך: האם ההתנהגות רגילה באדם נורו-טיפוסי באותה קבוצת גיל? במידה ולא, יש לטפל בבעיה.</p> <p>המטופלים עלולים לחוות גם החמרת בפרכוסים, בתסמיני מערכת העיכול, דופק מואץ, לחץ דם, והזעות.</p> <p>טכניקות ניהול שמרניות – חיזוק התנהגויות חיוביות (PBS), מוזיקה, סרטי וידאו וסדרות טלוויזיה, אסטרטגיות סביבתיות, הסחת דעת, טכניקות הרגעה ושיכוך אשר מתאימות למטופל המסוים.</p> <p>יש לתת טיפולים קונבנציונליים (דוגמת תרופות ממשפחת ה-SSRI) באופן זהיר ביותר, והם עלולים להיות בעלי השפעה מוגבלת.</p> <p>אין לתת בנוודיאזפינים – הם עלולים להוביל לדיכוי נשימתי ולהיות מסכני חיים אצל אנשים עם תסמונת רט.</p> <p>יש לשקול התערבויות פרמקולוגיות על ידי מומחים, רק במקרים של השפעות על הסימפטומים האוטונומיים.</p>	<p>מקורות</p>
Barnes, et al., 2015		
Hryniewiecka-Jaworska, et al., 2016		
<p>במצבי חרדה מסוג זה יש לנקוט בגישה מקיפה שבה שוקלים את התחום הרגשי, ההתנהגותי והתפקודי-אוטונומי, באופן הוליסטי בקרב מטופלות עם תסמונת רט.</p> <p>יש לבצע בדיקה מקיפה ולבחון בעיות פוטנציאליות אחרות שלא טופלו, ואשר יכולות להוביל לכאב אשר גורם למצוקה/חרדה, כולל אך לא מוגבל.</p>	<p>חרדה כללית והתנהגויות אחרות (הימנעות, צעקות, גלגול עיניים, העלאת טונוס שרירי) שבדרך כלל אינן מתבטאות באדם נורו-טיפוסי עשויות להיות קשורות לחרדה. אירועים אלו עלולים לבוא לידי ביטוי כ: נשימה מהירה,</p>	<p>דיסרגולציה רגשית, התנהגותית ואוטונומית – EBAD (רגשית – יש להעריך שינויים ממצב הבסיס) חרדה/פאניקה</p>

<p>אפשרויות אלו יהיו: ריפלוקס, ליקויי תפקוד של כיס המרה, דלקת שונות. למשל דלקת בדרכי השתן/אצירת שתן, כאבי שניים, פציעות שונות ואף עצמות שבורות.</p> <p>טיפולים קונבנציונליים לחרדה (דוגמת תרופות נוגדות דיכאון מסוג SSRI) לעתים קרובות אינם מצליחים ועלולים אף להוריד את הסף לפרכוס.</p>	<p>עצירת נשימה, הרעה בתנועות הסחיטה בידיים. לעתים נדירות ובמקרים קיצוניים מצבי חרדה עולים אף לגרום לפרכוסים (seizures) ולדיסטוניה.</p> <p>עלולים להופיע התקפי חרדה (פאניקה) שמשכם עד 30 דקות, במהלכן נצפית החמרה של התנהגויות/סימפטומים נשימתיים בצורה משמעותית.</p> <p>הילדה נראית במצוקה/מבוהלת.</p>	
Budden, 2019.	Blake (not published)	מקורות
Hryniewiecka-Jaworska, 2016	Singh, & Santosh, 2018	

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
הפרעות התפתחותיות מוקדמות	<p>עיכוב התפתחותי משמעותי מוקדם איננו אופייני בתסמונת רט קלאסית אבל מתרחש בסוג התסמונת המולדת. תסמונת רט אופיינית תראה עיכובים קלים יחסית ברכישת אבני דרך התפתחותיים, אך סביר כי תחול תקופה חד משמעית של נסיגה שבה יתרחש אובדן מיומנויות קיימות.</p>	<p>במידה וילדתכם מציגה איחור משמעותי בהתפתחות מוטוריקה גסה או עדינה, יש לתעד את התפתחות תיעוד אבני דרך בנושאים המצויינים:</p> <p>מוטוריקה גסה, מוטוריקה עדינה, הבנת שפה מדוברת, חיברות.</p> <p>יש לפנות לקופת החולים לאבחון וטיפול במסגרת התפתחות הילד.</p> <p>במקביל מומלץ לבצע בדיקות ראייה ושמיעה, כדי לשלול מעורבות של גורמים נוספים האחראים בחלקם על ההידרדרות המובחנת.</p>
מקורות	Neul et al., 2014.	Neul et al., 2010.
		Marschik et al., 2018.

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
ויסות אוטונומי של מערכת הנשימה	<p>ליקויים במערכת יכולים לגרום ל:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. עצירת נשימה (Apnoea/ breath holding) 2. בליעת אוויר (air gulping/ Bloating) 3. נשימת יתר (Hyperventilation) 	<p>נקודות לידיעה :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. ברונכוקונצטריקציה (הצרות סימפונות) אינה חלק מתסמונת רט ויש לחשוד, לבדוק ולטפל באופן המקובל באסטמה. 2. הערכה צריכה להתבצע באמצעות הערכה אוטונומית מלאה, מעבדת שינה, ווידאו EEG. 3. Buspirone עשוי להועיל לנושמות בכוח (forceful breathers) – עצירות נשימה/נשימת יתר ובליעת אוויר)

4. נעשה שימוש ב- Acetazolamide לילדות שהציגו אפניאות (עצירות נשימה) 5. הנושמות באופן רפה (Feeble Breathing) עשויות להרוויח משימוש בחמצן בלילה	4. נשימה רפה (Feeble Breathing) 5. נשימת ולסלבה (Valsalva Manoeuvre)	
Andaku et al., 2005	MacKay et al., 2017	מקורות
Singh and Santosh, 2018		

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
חברה – מעבר לבגרות, התבגרות מינית	מעבר לחיים בוגרים (transition)	במסגרת המרפאה לתסמונת רט בתל-השומר.
מעבר לחיים בוגרים (transition)	<p>התכנון למעבר (מעבר המתרחש בארץ בסיום בית הספר בגיל 21) צריך להתחיל בגיל 14.</p> <p>יש לוודא מעבר חלק בין צוותי הטיפול של מערכת החינוך לצוות הטיפולי של משרד הרווחה: יש לוודא המשך טיפול בילדה לאחר היציאה מהמסגרת החינוכית.</p> <p>פיזיותרפיה בקהילה. ריפוי בעיסוק בקהילה. ריפוי בדיבור בקהילה. שירותים בריאות הנפש בקהילה, לפי הצורך.</p> <p>המשך טיפול רפואי במסגרת קופת החולים לפי הצורך.</p>	
התבגרות מינית	<p>שינויים הורמונליים הקשורים להתבגרות מינית יכולים להחריף את כל תסמיני הדיסרגולציה הרגשית, ההתנהגותית והאוטונומית ולהשפיע על אפילפסיה וטונוס שרירי.</p> <p>יעילות התרופות עלולה להיות מופחתת בשלב זה.</p> <p>סביר שהווסת לא תהיה סדירה, אך יש לקחת בחשבון גם אפשרויות נוספות ולשלול אבחנה של שחלות פוליציסטיות (אשר עשויות גם להיות שעירות יותר).</p>	<p>כאשר הילדה משנה את התנהגותה בעת מחזור סביר כי סובלת מכאבי מחזור. במקרים כאלו וכדי למנוע פגיעה באיכות החיים של הנערה ובתפקודה מומלץ להשתמש במשככי כאבים גנריים כנדרש עבור כאבי מחזור.</p> <p>עבור שחלות פוליציסטיות – בדיקות דם לרמות גבוהות של הורמונים זכריים וסריקת השחלות.</p>

	יש צורך במעקב הדוק יותר אחר הצמיחה והתזונה במהלך ההתבגרות. צרחות, הפרעות במצב הרוח, אובדן תיאבון, כאבי מחזור. עשויים להחמיר טונוס/אפילפסיה וכו'.	
Bas et al., 2013	Killian et al., 2014	מקורות
Knight et al., 2013		

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
טונוס שרירים ובקרת טונוס	<p>הטונוס השרירי אצל בנות עם תסמונת רט אינו תמיד קבוע. הוא עלול להיות טונוס משתנה הקרוי גם טונוס תנודה. כלומר מתח שרירי אשר עשוי להשתנות מטונוס נמוך עד גבוה, ולהימצא לעתים קרובות מחוץ לטווח הנורמלי.</p> <p>טונוס שרירי עלול לעלות במצבי כאב, רעב, קור, הפתעה, והנעה לא מתוכננת על ידי גורם חיצוני.</p> <p>ראו גם תפקוד אוטונומי לקוי – היפרטוניה.</p>	<p>הפנייה לפיזיותרפיה אמורה להתקיים בכל מצב בו מאובחנת הילדה עם תסמונת רט. ההפניה והטיפול רצוי שיופנו אל פיזיותרפיסט המתמחה בתסמונת רט או לפחות כזה המתמחה בטיפול בילדים עם צרכים מיוחדים.</p> <p>יש לדווח על הטונוס אצל בנות עם תסמונת רט במגוון מצבים כלומר במצב מנוחה ותוך כדי תנועה אקטיבית של הילדה (עד כמה שניתן לקבל) בעמידה, ישיבה ללא תמיכה (שרפרף) ישיבה נתמכת מתאימה, שכיבה (מערכת שינה).</p> <p>יש לדווח נתון זה במסגרת הערכה הוליסטית של הפרעות נוירולוגיות על-ידי הצוות הרב-מקצועי.</p> <p>יש לשקול קשר בין הטונוס שמציגה הילדה לבין תחלואה נלווית (עצירות) בתסמונת רט ולתרופות (במזודיאזפינים) אשר עשויות לעלות או להוריד טונוס שרירי.</p> <p>יש לשקול את טונוס שמציגה הילדה בהקשר לסיטואציה חדשה ולא מוכרת או תנועה חדשה ולא מוכרת – יש להכין את הילדה לקראת כל שינוי במצבה, כדי למנוע עליות קיצוניות אצל חלק מהילדות המציגות טונוס תנודה (דיסטוני).</p> <p>ניתן לנהל טונוס שרירי באופן חלקי גם באמצעים פרמקולוגיים – יש לברר את הנושא עם הנוירולוג/אורתופד.</p> <p>נשיאת משקל מארגנת את הטונוס (ובעלת השפעות חיוביות נוספות, כגון עצירות, אוסטיאופורוזיס ועוד..). ולכן רצוי כי הילדה תעמוד ותלך במידה מירבית.</p>
מקורות	Lotan, 2006 (B).	Lotan, M, & Merrick J., 2011.

<p>יש לנקוט זהירות בשימוש בבנזודיאזפינים, בהתחשב בסיכונים של הגברת הפרשות, דיכוי נשימתי ופיתוח סבילות ותלות.</p> <p>רעלן הבוטולינום (בוטוקס) יכול להישקל עבור אלמנטים ממוקדים של טונוס גבוה (ספסטיות או דיסטוניה) כלומר הזרקה ממוקדת לשרירים ספציפיים בהתאם לצורכי הילדה.</p>	<p>ספסטיות או טונוס גבוה עשוי להופיע אצל חלק מהילדות עם תסמונת רט.</p>	<p>ספסטיות</p>
<p>Kadyan et al., 2003</p>	<p>Temudo, et al., 2008</p>	<p>מקורות</p>
<p>הפיזיותרפיסט המטפל בילדה אמור להעריך את מידת הקיצור בשריר ולהציע התערבות מניעתית. מניעה זו עשויה לכלול סדי מנוחה או סדים דינאמיים למתיחת השרירי המכווץ.</p> <p>לאחר הופעת הקיצור יש לשקול התערבות הכוללת מתיחות ארוכות טווח בלבד, מאחר ומתיחות קצרות טווח (המבוצעות ידנית למשכי זמן קצרים על ידי המטפלים/הורים) אינן יעילות ואף עלולות להגביר את הסיכון לקרעים והמשך הקיצור בשריר.</p> <p>יש לשקול התערבות רפואית עם שימוש בבוטוקס בכדי לאפשר מרווח זמן של שלושה חודשים למתוח את השרירים הקצרים. בכל התערבות של הזרקה בוטוליניום יש לוודא מראש כי הצוות המטפל ערוך לתת מתיחות אינטנסיביות יומיות לילדה כשבועיים לאחר ההזרקה ולמשך שלושה חודשים.</p> <p>רק במקרים שכל התערבות קונבנציונאלית לא מראה תוצאות חיוביות יש להפנות למנתחים אורתופדיים לבצוע ניתוח הארכת השריר/הרקמה.</p>	<p>פעילות שרירית ארוכת טווח לכיוון קבוע (למשל קיצור של שרירי הביספס המכופף את המרפק כאשר הילדה מבצעת תנועות סטריאוטיפיות) תביא עם הזמן, לשינוי תכונות הרקמות – עם השינויים בויסקואלסיטיות שלהן (viscosity – צמיגות = מידת ההתנגדות למתיחה; elasticity – גמישות = הנטייה לחזור לצורה / לאורך המקוריים) הגורמים לשרירים לחוש נוקשים יותר. דבר זה מוביל בסופו של דבר לקיצור רקמת השריר עד הגעה לעיוות קבוע של השרירים ואף לעיוות של השלד.</p>	<p>קיצורי שרירים</p>
<p>Sanger, et al., 2003</p>		<p>מקורות</p>

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
<p>(תפקוד לקוי של) כיס המרה/דלקת בלבב</p>	<p>יש לחשוך בדלקת הלבב במקרה ומופיעים הסימנים הבאים: כאב/אי-נוחות, אבל ייתכן שלא יהיו ניכרים. חום, צהבת, והקאה כאב בבטן העליונה המקרין לגב; ייתכן שמוחמר על ידי אכילה,</p>	<p>במקרה כנ"ל יש לבצע בתחילה ברור לריפלוקס קיבתי-וישטי. לאחר שנשלל ריפלוקס קיבתי-וישטי, יש לבחון האם מחלה בכיס המחלה היא הגורם לכאבי הבטן. יש לבצע את הבדיקות הבאות: בירור לגילוי דלקת חדה בכיס המרה, אבנים בכיס מרה, ושקיעת בוצה בכיס המרה.</p>

יש לבצע אף בדיקה פיסית, MRI, סי.טי.י. ואולטרסאונד. בארץ מתבצעת בדיקת הידה (Hida) במקרה ואובחנה סופית תפקוד כיס מרה לקוי ודלקת בבלב כריתת כיס המרה מומלצת.	במיוחד של מזון עתיר שומן. בטן נפוחה ורגישה. בחילה והקאות. חום. דופק מואץ.	
Freilinger, et al., 2014		מקורות

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
כליות/אורולוגיה	דלקות בדרכי השתן לעומת אצירת שתן – מדובר בשתי אבחנות שונות. אצירת שתן עשויה להיות קשורה לתרופות מסוימות. עצירת שתן עלולה לגרום לכיס השתן כדי להעריך/לאבחן עצירת שתן.	חשוב להפנות לאורולוג לצורך הערכה במקרים של חסימת השופכה. עצירת שתן עשויה להיות קשורה לתרופות מסוימות. לכן, יש לבדוק שימוש ממושך בתרופות שעלולות לגרום עצירת שתן, כגון אנטי-היסטמינים, אנטי-כולינרגיים/נוגדות עוויתות, נוגדי דיכאון טריציקליים. במקרה חשד יש לבצע בדיקת אולטרסאונד לכיס השתן כדי להעריך/לאבחן עצירת שתן.
מקורות	Giesbers et al., 2012	Bas et al., 2013

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
לב וכלי דם	קיימת אסוציאציה בין תסמונת רט לתסמונת ה-QT המוארך, אשר עשויה להופיע בשכיחות רבה יותר עם העלייה בגיל. יש תרופות רבות המאריכות את מקטע ה-QT. רצוי להימנע מתרופות אלו: פלואקסטין, אזיתרומיצין. אנטרומיצין הניתנת יחד עם תרופות אחרות עלולה לגרום למוות. אתר/אפליקציה עם רשימת תרופות שיש להימנע מהן עם תסמונת ה-QT	לבדוק קיומו של QT מוארך יש לבצע אק"ג בסיס במהלך האבחון. יש לבצע אק"ג כאשר קיים חשד לאנומליות קרדילוגיות ביחס להיסטוריה הקלינית ולתצפיות בעבר. יש לבצע בדיקת אק"ג חוזרת כאשר יש שינויים במצב הבריאותי של החולה. יש לבצע בדיקת אק"ג כאשר רוצים לתת תרופה אשר עלולה לגרום לשינויים ב-QT, כאשר האק"ג יבוצע קודם לשינוי התרופתי ובמשך 48 שעות שלאחר מתן התרופה. אם התוצאה שלילית, מרגע שנקבע הטיפול, יש לחזור על האק"ג במשך שבעה ימים רצופים (ניתן לשנות זאת בהתאם למהירות ההשפעה של התרופה). אם התוצאה חיובית (נרשמו שינויים באק"ג) ו/או מקטע ה-QT המוארך, יש להפסיק מתן התרופה

<p>ולמהשיך לבצע בדיקות אק"ג כדי לוודא חזרה למצב שלפני הטיפול.</p> <p>במידת האפשר, יש להימנע מתרופות המאריכות את מקטע ה-QT, כאשר קיימות חלופות.</p> <p>יש לבצע אק"ג כחלק מבדיקות טרום-ניתוח, במיוחד כאשר הניתוח כולל הרדמה.</p>	<p>המאריך: https://crediblemeds.org/</p>	
Ellaway et al., 1999	Woosley, et al., 2013	מקורות
<p>בצעו ניטור לגילוי QT מוארך (QT הנו פרמטר אחד מכלל משתני דופק הלב) לפחות פעם בשנה.</p> <p>QT עשוי להשתנות בצורה ניכרת בתוך פרק זמן קצר.</p> <p>יש להיזהר בנטילת תרופות הגורמות להארכת QT ולהתייעץ לפני נטילתן על ידי מומחה בתסמונת רט.</p>	<p>בנות עם תסמונת רט מציגות לקוי בויסות (דיסרגולציה) של פרמטרים הקשורים ללב ולכלי הדם (קרדיווסקולרים). כתוצאה מכך דופק, לחץ דם, והתכווצות כלי דם פריפריאליים, עלולים להשתנות באופן ניכר תוך שניות.</p>	<p>חוסר ויסות של הלב וכלי הדם (דיסרגולציה קרדיווסקולרית)</p>
Julu & Engerstromm., 2005	Kumar et al., 2017	מקורות
Woosley, et al., 2013		
<p>במידה זרימת הדם חלשה במיוחד בעיקר ברגליים, ומופיעות אבעבועות קור ובשינויי מזג האוויר ניתן לראות שינויים משמעותיים בנפחות ובצבע הגפה יש לבצע בדיקת דופלר.</p> <p>כדי למנוע הופעת אבעבועות קור קיצוניות ניתן להשתמש בגרביים עבות וכפולות/גרביים תרמיות/נעליים תרמיים/אמבט עיסוי לרגליים.</p> <p>אפשרויות נוספות הן חימום הדרגתי כאשר קר, הרמת הרגליים.</p> <p>במקרים קשים לפני שימוש במדבקות גליציריל טריניטראט (GTN – תרופה להרחבת כלי הדם) ניתן לשקול שימוש באמלודיפין כדי להפחית את הסיכון לכאבי ראש חמורים.</p> <p>במקרים קיצוניים במיוחד, בהן מדבקות (GTN) אינן מסייעות יש מקום לשקול אפילו סימפטקטומיה (חיתוך העצב הסימפטטי).</p>	<p>כל הבנות עם תסמונת רט מציגות זרימת דם ירודה לקצות הגפיים.</p> <p>לעיתים זרימת דם חלשה במיוחד לגפיים, בעיקר לחלק התחתון של הרגל/כף הרגל.</p> <p>מצב זה עלול לגרום לסיכון לאבעבועות קור חמורות, אשר עלולות להופיע באופן תקופתי.</p>	<p>זרימת דם</p>
Kumar et al., 2017		מקורות

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
מערכת העיכול	גסטרואנטרולוגיה, תזונה וגדילה, אכילה	
צמיחה ותזונה	ניתן לאתר אצל בנות עם תסמונת רט לקויים במערכת העיכול כגון: עליה מתונה במשקל, זמני	לאור ירידות במצב הגופני אצל בנות עם ת"ר חשוב לנטר באופן תדיר גובה, משקל, ו-BMI.

<p>במקרים חמורים של BMI נמוך במיוחד שיקלו הזנה באמצעות זונדה או גסטרוטומיה (עם פונדופליקציה אם הריפלוקס חמור) כהשלמה להאכלה דרך פה אם נדרש כדי להעלות במשקל ולהבטיח קבלת נוזלים מספקת.</p> <p>חשוב לא להאכיל בנות עם תסמונת רט במטרה להעלות את משקלה עד למשקל הממוצע לגילה באוכלוסייה הכללית. המשקל צריך לעמוד ביחס למשקל הממוצע לגובה שלה/לעקומות הגדילה לבנות רט (שניתן למצוא כאן: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3468773/)</p> <p>האכלת יתר עלולה לגרום להשמנת יתר באופן שיגרום קשיים בניידות ובתפקוד המוטורי, או לכך שהמעיים יתקשו להתמודד עם יותר מדי מזון, מה שיוביל לבעיות תפקודיות של המעיים.</p> <p>היו ערים במיוחד לשיעולים/חנק בגלל מזון או שתייה. הישבו על אספירציה.</p>	<p>ארוחות ארוכות, שתייה מועטת, לקויים בלעיסה ובליעה.</p> <p>הללו נדרשים להערכה מחודשת ופקוח מוגבר בגיל ההתבגרות, זמן בו בעיות ההאכלה עלולות להחמיר.</p>	
Downs, et al., 2013	Motil, et al., 2009	מקורות
<p>במקרי עצירות, שימוש במרככי צואה כמו פגלקס או במקרוגול (Movicol – תרופה חזקה יותר), לאקטולוז (מוסיף מים לצואה) בנרות גליצרין אשר עשויים להקל את העצירות, כמו גם תרופות טבעיות כגון מיץ שיזפים (יש לקחת בחשבון כי שימוש ממושך בתרופות אלו כולל מיץ שיזפים יגרום להאטה בפעילות המעיים).</p> <p>בכל מקרה יש להתחיל טיפולים רפואיים לאחר התייעצות עם מומחים בתחום (במקרה הנוכחי דיאטנית או רופא מומחה גסטרואנטרולוג).</p> <p>פעלו על פי ההנחיות למצוקה נשימתית חריפה (ARDS) במידה וזה מתרחש.</p>	<p>הקשיים הגסטרואנטרולוגיים של בנות עם תסמונת רט יכולים לכלול: ריפלוקס, שלשול (פעילות יתר של מערכת העצבים הסומאטית SNS overactivity), כאב הקשור לעצירות/פסאודו-חסימה (פעילות יתר של מערכת העצבים ההיקפית PNS overactivity), הקאה, דיסמוטיליות.</p> <p>שימו לב לסכנת התפתחות דלקת ריאות בשל אספירציה במקרים חמורים של ריפלוקס (עלול לגרום לתסמונת מצוקת הנשימה החריפה, ARDS).</p> <p>העדר התרוקנות מלאה של המעיים, במיוחד בקרב מבוגרים.</p>	גסטרו-אנטרולוגיה

	חסימת מעיים – לעיתים שלשול עלול להיות סימן.	
Downs, et al., 2013	Motil et al., 2009	מקורות
Strati et al., 2016		
<p>במצבים של קושי בבליעה ואכילה יש לבחון תחילה אסטרטגיות האכלה (סוגי מזון ומרקמים ומיקום המאכיל) ואסטרטגיות התנהגותיות (האם קשיים אלו מופיעים בכל ארוחה או באופן ספציפי עם סוגי מזון מסוימים או מאכיל ספציפי), להאכיל בכמויות קטנות, לבצע האכלה תכופה, או לנסות הסמכת המזון.</p> <p>אפשרות נוספת היא רגישות למזון כל שהוא המחייבת הוצאת מזונות נבחרים מהדיאטה באופן סיסטמתי.</p> <p>יציבה נכונה היא גורם קריטי להצלחה בהזנה דרך הפה/קבלת נוזלים בכמות מספקת ובצורה בטוחה. יציבה נכונה יכולה לכלול הרכנת הסנטר לכיוון החזה, כך שהראש בתנוחה טובה יותר ודרכי האוויר מוגנות. לכן חשוב לבצע הערכת הושבה משולבת עם צוותים מולטי-דיסציפלינריים (לרוב פיזיותרפיסט, קלינאית תקשורת ומרפאה בעיסוק) כדי לקבוע את התנוחה הנכונה והבטוחה לאכילה ושתייה אפקטיביות, יחד עם תמיכה ובקרה מתמשכות.</p> <p>תנוחה זקופה בזמן אכילה/הרמת גב המיטה ובמשך חצי שעה לאחר הארוחה כדי למנוע אספירציה.</p> <p>במידה וישנם סימנים לקשיי בליעה ואכילה יש לשקול הפנייה לידאו-פלואורוסקופיה, בדיקת בריום.</p> <p>במצבים בהם יש ירידה משמעותית במשקל עד מצבי תת תזונה ניתן לשקול הזנה באמצעות זונדה או גסטרוטומיה (עם פונדופליקציה אם הריפלוקס חמור).</p>	<p>נקודות שיש להתייחס אליהן כמו דיספגיה, יבואו לידי ביטוי בקשיים בהאכלה, בלעיסה, ובבליעה – משך הזמן הנדרש לאכילה, שיעול, חנק.</p>	קשיים באכילה ובשתייה
<p>הבדיקות האפשריות לגילוי ריפלוקס הן: ניטור של ה-PH בושט במשך 24 שעות (ועדיף לבצע multi-channel intraluminal impedance study בשילוב בדיקת PH).</p> <p>אפשרות נוספת היא בצוע של אנדוסקופיה של דרכי העיכול העליונות לבירור האם קיים</p>	<p>דלקות ריאה/דלקות בדרכי הנשימה הן גורם המוות העיקרי בקרב החולות בתסמונת רט. יש ליידע בני משפחה ומטפלים לגבי הסכנות שבאספירציית</p>	<p>ריפלוקס</p> <p>ריפלוקס מופיע בקרב 40% מהילדות והמבוגרות הלוקות בתסמונת רט,</p>

<p>ריפולקס קיבתי-ושטי ו/או דלקות בדרכי העיכול העליונות (גסטריטיס).</p> <p>אבחון רדיונקלידים (Radionucleotide scintigraphy) מאפשר שימוש בקרינת גמה כדי לבדוק האם קיימת אספירציה כתוצאה מריפולקס.</p> <p>התמודדות: חשוב להפעיל אסטרטגיות האכלה ואסטרטגיות התנהגותיות, האכלה בכמויות קטנות, האכלה תכופה, או הסמכת המזון, שמירה על מנח זקוף (ראה סעיף קודם – קשיים באכילה ובליעה).</p> <p>הוצאת מזונות נבחרים מהדיאטה בהדרגה לגילוי מזונות קשים לעיכול מצד הילדה. תנוחה זקופה בזמן האכילה ולמשך 30 דקות לכל הפחות לאחריה. להרים את גב המיטה לזווית של 45 מעלות לבנות שמוזנות באמצעות זונדה/מקבלות נוזלים במהלך הלילה במיטה.</p> <p>טיפול תרופתי: מעכבי משאבות פרוטונים (PPI), כגון לנסופראזול, אומפרדקס, לוסק, ופנטופראזול) מומלצים כתרופת הבחירה.</p> <p>יש לנקוט זהירות רבה בשימוש בתרופות פרוקינטיות בבנות עם תסמונת רט, בגלל השפעתן על הארכת מקטע ה-QT הלבבי. 20% מהבנות מציגות QT מוארך כחלק מתסמונת רט.</p>	<p>ריפולקס וחשיבות הטיפול בכך והטיפול ביציבה.</p> <p>מה לחפש:</p> <p>גורגיטציה (העלאת גירה) שיהוקים חמוצים או הקאה שחיקה דנטלית המעידה על חומציות בפה. ירידה לא מוסברת במשקל. מחסור בברזל (אנמיה). סירוב למזון ו/או לעיסה ובליעה חוזרת של המזון (רומינציה). דלקות חוזרות ונשנות של דרכי הנשימה התחתונות בעיות התנהגותיות, כולל אגיטציה. פגיעה עצמית. צרחות. חוסר מנוחה ללא סיבה נראית לעין, לעיתים לקראת, במהלך או עם סיום הארוחות.</p>	<p>ומחייב טיפול בשל הסיכון המוגבר לאספירציה. הסיכוי לריפולקס גדל כאשר הילדה/נערה /אישה סובלת מעקמת חריפה!! (השכיחה בתסמונת רט) או נמצאת זמן רב בשכיבה על הגב (כולל בזמני ארוחות).</p>
<p>Woosley et al., 2013</p>		<p>מקורות</p>

טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות	נקודות עקרוניות ומידע	הנושא
<p>כל הנקודות הללו מחייבות מעקב דנטלי סדיר. רצוי לבצע מעקב זה על ידי הפניית ילדים ומבוגרים לשירות דנטלי של בית החולים המתמחה ברפואת שיניים לילדים או לטיפול באוכלוסיות מיוחדות.</p> <p>בעת צחצוח השיניים היומי רצוי להשתמש במשחת שיניים עם תכולת פלואוריד גבוהה. מומלץ להשתמש בג'ל קורסודיל לשימוש מקומי בחלל הפה לעיכוב היווצרות פלאק. הג'ל מסייע לטיפול ומניעה של דלקת חניכיים (ג'נג'יביטיס) ועוזר גם בשמירה על היגיינת הפה.</p> <p>אסטרטגיה מניעתית נוספת שיש לשקול בהתאם לדעת הרופא המטפל היא איטום סדקים בייחוד בשיניים הטוחנות, על גבי משטחי הלעיסה.</p>	<p>הנושאים הבאים עלולים להוות בעיה עבור בנות עם תסמונת רט: עששת.</p> <p>טראומה דנטלית בעקבות תאונות, התקפים ונפילות – לאור מגבלות שיווי המשקל של חלק מהבנות עם תסמונת רט.</p> <p>שחיקת שיניים בעקבות חריקת שיניים – למרות ששחיקה קשה של השיניים אינה אופיינית לבנות עם תסמונת רט.</p>	<p>שיניים</p>

<p>במקרים מסוימים יש לשקול בדיקות דנטליות אשר יבוצעו תחת הרדמה.</p>	<p>מחלות חניכיים – דימום מהחניכיים ושיניים רופפות. כיבים בפה. ריור-יתר.</p> <p>שחיקה והרס עצמות הלסת (אוסטאונקרוזיס) של הלסת הנגרמת בשל שימוש בתרופות (במיוחד ביספוספונטים/תרופות נוגדות ספיגה מחדש).</p> <p>סיכונים הקשורים בטיפול הדורש סדציה או הרדמה כללית.</p> <p>חריקת שיניים (Bruxism) הנה הפרעת שינה מוכרת, שיש להעריכה באמצעות רישום רבי-ערוצי לצורך בדיקה של משתנים גופניים רבים בזמן השינה (פוליסומנוגרפיה) מלאה משום שהתהליך גורם לעוררות אשר מפריעה למהלך השינה ולכן מובילה למצב רוח ירוד.</p>	
<p>Clinical Guidelines and Integrated Care Pathways for the Oral Health Care of People with Learning Disabilities 2012</p>		<p>מקורות</p>
<p>British Society for Disability and Oral Health</p>		

<p>טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות</p>	<p>נקודות עקרוניות ומידע</p>	<p>הנושא</p>
<p>שלד – עקמת, שינויים מפרקיים</p>		
<p>חשוב לבצע בדיקות שנתיות לשם ניטור מתמשך של שלמות עמוד השדרה. כאשר במהלך גיל ההתבגרות יש לוודא בדיקות פעמיים בשנה.</p> <p>יש לבחון את ההשפעה על תפקוד הריאות על-ידי הפניה לצוות טיפול אורתופדי.</p> <p>חשוב לעודד עמידה ונשיאת משקל למשך שעתיים ביום לכל הפחות, כאשר נשמר מצב יציבתי תקין.</p> <p>כאשר א-סימטריה ראשונית מובחנת יש להתייחס אליה ולמנוע התקדמותה בהתאם ליכולות הילדה ומאפייניה.</p>	<p>עקמת מאובחנת או משפיעה על כ- 80% עד 100% מהמטופלות.</p> <p>אסימטריה בתנועה ובטווח התנועה שכיחות מאוד בתסמונת רט.</p> <p>מנחים ותנועות אלו מביאות את הבנות להתפתחות עקמת.</p>	<p>עקמת</p>

<p>גם בבגרות קיים סיכון שהעקמת תמשיך לגדול ולכן חשוב להמשיך לנטר את הילדה.</p> <p>כאשר מובחן מצב שינוי מהיר בעקמת יש להפנות בחזרה לצוות האורתופדי העוקב אחר מצב עמוד השדרה לקבלת יעוץ וטיפול מידי ואינטנסיבי.</p>	<p>בסיכון גבוה יותר להופעת עקמת נמצאות אלו בעלות טונוס שרירים נמוך ושאינן ניידת.</p>	
Downs, Torode, Wong, et al., 2016	Leonard, Downs et al., 2009	מקורות
Marr, Leonard, et al., 2015		

הנושא	נקודות עקרוניות ומידע	טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות
<p>שינויים מפרקיים</p> <p>1. קיצורי שרירים</p>	<p>יש לשים לב לתבניות תנועה חוזרניות (למשל תנועות הידיים הסטריאוטיפיות, למשל קיבועים שהילדה מפתחת באופן חוזרני) ולמנוע מהן לגרום לירידה באורך השריר ולהטיית הגו חשוב שהפיזיותרפיסט יבצע בדיקה ויזואלית וידנית קבועה.</p> <p>יש לגלות ערנות לנושא הסימטריה ולמנוע התקבעות על תנועות מסוימות, הללו עלולות להביא להתפתחות עקמת.</p>	<p>על כל ילדה עם תסמונת רט להיות בטיפול קבוע בפיזיותרפיה ו/או בריפוי בעיסוק ותחת מעקב אורתופדי קבוע על ידי אנשי מקצוע המטפלים בילדים עם צרכים מיוחדים ורצוי עם התמחות בתסמונת רט.</p> <p>חשוב להרבות בניידות ולשמור על תפקוד מרבי.</p> <p>אצל בנות שאינן הולכות או עומדות חשוב בצע שינויי תנוחה תדירים במהלך היום במטרה לשמר את טווח התנועה המלא דרך כל המפרקים.</p> <p>חשוב כי הילדה תהיה במעקב אורתופדי שנתי או חצי שנתי.</p> <p>במהלך הבדיקה השנתית /חצי שנתית שגרתית, חשוב לבצע בדיקת רנטגן שנתית של הירכיים ועמוד השדרה.</p> <p>על ידי מתיחות איטיות יומיומיות ניתן למנוע קיצורי שרירים בשלבים הראשוניים שלהם.</p>
<p>2. הפרשי אורך רגליים</p>	<p>חלק מהבנות מציגות הפרשים באורך הרגליים.</p> <p>אצל ילדות הולכות עצמאית, כל שינוי, אפילו כזה הקטן משני ס"מ (הנחשב לתקין באוכלוסייה הכללית) יכול להיות משמעותי ולהביא לשינויים ייצבתיים קיצוניים כולל הופעת עקמת.</p>	<p>חשוב לתת לילדה עומדת והולכת לשאת משקל על רגליה באופן המאזן את האגן (גם בהפרשי גובה קלים בין הרגליים).</p> <p>הטיפול כולל אבחון של הילדה בעמידה והליכה וטיפול בהגבהות מתאימות לאיזון מנח הגב</p> <p>יש לשים לב לשינויים עדינים בתנוחה ולטפל בהם בתחילת הופעתם על ידי תיקוני יציבה.</p> <p>חליפת טרה טוגס יכלה לטפל בשינויי תנוחה וא-סימטריה.</p>
<p>3. פריקות ירך</p>	<p>תופעה בעיקר אצל בנות שאינן ניידות המפעילות את שרירי מקרבי הירך לצורך קיבוע.</p>	<p>יש להרבות בעמידה החל מגיל 10 חודשים גם אצל ילדות שאינן הולכות תוך שימוש בעמידון.</p>

<p>יש לעודד פעילות תפקודית מרבית בהתאם לפוטנציאל האישי של כל ילדה.</p> <p>ילדות המציגות עבודת שרירים אינטנסיבית של מקרבי הירך (Adductors) חייבות להגיע למעקב אורתופד תכוף כדי לוודא מצב ראש עצם הירך. במקרה של תת נקיעה יש להתחיל בטיפול שגרתי אינטנסיבי .</p> <p>יש לשמור על אורך השריר על ידי מיצוב תנוחתי נכון יומיומי.</p> <p>ניתן להשתמש בבוטוקס להפסקת פעילות שרירים אלו.</p> <p>גאבאפנטין עשוי להועיל נגד כאבים הקשורים לתת-נקיעה של הירך, כמו גם זריקה ממוקדת של רעלן הבוטולינים.</p> <p>במקרה של פריקת ירך מלאה, תיקון מפרק הירך עשוי להקל על הכאב.</p> <p>חשוב לזהות שינויים וכאב אפשרי מהירכיים אשר עלול להחמיר אצל נשים מבוגרות, מצב להערכת כאב יכול להיות מידת הפיסוק המושגת בירכיים ותגובת הילדה/האישה להחלפת חיתול.</p>		
Lotan, & Merrick, 2011	Lotan, 2006	מקורות
The role for hip surveillance in children with cerebral palsy		

טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות	נקודות עקרוניות ומידע	הנושא
<p>ניתן להשתמש בתרופות אופייניות לדיסטוניה: טריהקסיפנידיל, בקלופן, גאבאפנטין, קלונדין, בנזודיאזפינים. אם זאת חשוב לומר כי אין בסיס ראיות מוצק לאופן השימוש בתרופות אלו ולכן על הרופא להשתמש בניסיונו בהקשר לתרופות השונות למשל בתרופות טיפוסיות המשמשות לניהול ספסטיות (במצבים של שיתוק מוחין כגון: בקלופן, גאבאפנטין, בנזודיאזפינים, טיזנידין.</p> <p>בעת דרישה לתפקוד יש להכין את הילדה לקראת שינויי תנוחה נדרשים ולהפעיל תמיכה</p>	<p>קושי בשליטה על שרירי הגוף התכווציות ועוויתות בלתי רצוניות ממוקדות או מפושטות, או שחרור מלא של השרירים והיפוטוניה נרחבת.</p> <p>התנועות לעתים קרובות חוזרות על עצמן ומקבלות תנוחות חריגות ומגושמות. הן עלולות גם להסב כאב. ראו גם תפקוד אוטונומי לקוי – היפרטוניה</p>	<p>שרירים, ניידות ויציבה</p> <p>דיסטוניה</p>

<p>ידינית מושכלת בהפעלת ילדים עם דיסטוניה מאחר וכיווצי שרירים עוצמתיים פתאומיים יכולים לגרום לשברים פתולוגיים בילדות עם צפיפות עצם נמוכה.</p>		
<p>Humphreys, & Barrowman, 2016</p>	<p>Yuge et al., 2017</p>	<p>מקורות</p>
<p>אורח חיים פעיל חיוני בעבור ילדים ומבוגרים עם תסמונת רט. פעילויות כגון הליכה ועמידה, משחקי מים, רכיבה על סוסים, שימוש בתלת-אופן מותאם ופעילות גופנית יומיומית יכולים לסייע בשימור מיומנויות גופניות. יש לעודד את המטופלים ליטול חלק פעיל בפעילות גופנית בכל רמה לה הם מסוגלים, על מנת לשפר את הפרוגנוזה הכללית.</p> <p>יש לבנות למאובחנות עם תסמונת רט תכניות פעילות יומיות שתאפשרנה להן לשמור על אורח חיים פעיל ככל שניתן.</p> <p>יש לעודד מטופלים אשר מסוגלים לכך לקחת חלק פעיל בפעילות גופנית, על פי יכולותיהם, לצורך שיפור הפרוגנוזה הכוללת שלהם.</p> <p>כל האנשים עם תסמונת רט שאינם אמבולטוריים צריכים לקבל גישה לציוד עמידה המותאם לצרכיהם הייחודיים (עמידון שיספק את מידת התמיכה המינימאלית הנדרשת) ולהשתמש בו במשך לפחות שעתיים ביום. ציוד זה צריך להיבדק על ידי הצוות המטפל ולקבל שירות על בסיס קבוע, תוך הקצאה נאותה של כספים לצורך תיקונים והחלפות כנדרש. יש להשתמש בציוד עמידה על בסיס יומי ולשלב בפעילות משמעותית בסביבה הביתית או בבית הספר. על המטופלים והורים לקבל הדרכה ותמיכה מהצוות המטפל כדי להבטיח זאת.</p> <p>יש לעודד אנשים עם תסמונת רט שמסוגלים לשאת משקל בתנוחת עמידה, עם או ללא תמיכה, להשתמש ביכולת זו עד כמה שניתן.</p> <p>אם נעשה שימוש באורתוזה (למשל סד לרגל או ליד, או מחוך), יש לשוב ולבחון אותה באופן שגרתי. יש להקצות תקציב לצורך כך ולצורך החלפה/שינויים של אורתוזות בהתאם לצורך.</p> <p>במידה והילדה מתקשה בהליכה ועמידה יש להפנות אותה לטיפול אינטנסיבי טיפולי (פיזיותרפיה) במטרה להשיג יכולת הליכה/עמידה.</p>	<p>מיומנויות מוטוריקה גסה עשויות להיות מעוכבות ולעתים אפילו נסוגות בשלב מאוחר יותר אך לא בכל המטופלות. יכולות אלו לרוב יוכלו להישמר במידה והילדה פעילה מוטורית במהלך חיי היום-יום של הילדה.</p> <p>תופעות שכיחות בתסמונת רט כוללות הליכה אופיינית (ברכיים ישרות, נדנוד הגו מצד לצד), הליכה על הבהונות עם פעילות שרירית חזקה בשוק.</p> <p>שימור הניידות והתפקוד קריטיים לבריאותם של כל אדם ובמיוחד אצל בנות עם תסמונת רט בטווח הארוך, לכן חשוב לשמור על רמת פעילות גופנית גבוהה.</p> <p>השגת כל ציוני הדרך ההתפתחותיים לא תתאפשר בכל המקרים, אך אין להמעיט ביכולותיהם של המטופלות ולתכנן את היעדים על בסיס אישי.</p> <p>בנות מסוימות אינן משיגות יכולת עמידה או הליכה עצמאית. חשוב לספק להם אמצעי סיוע להשגת מיומנויות אלה בעזרת ציוד מיוחד שאותו יש לבחון באופן סדיר. יש להקצות תקציב ייעודי לצורך כך.</p> <p>עבור בנות/נשים עם תסמונת רט, תכנון התנועה הנחוצה לשינוי תנוחה</p>	<p>ניידות</p>

<p>במידה וטיפול אינטנסיבי אינו זמין יש להפנות את הילדה לקבלת כיסא גלגלים/הליכון והמשך טיפולי פיזיותרפיה לשימור וקידום יכולותיה.</p>	<p>מהווה קושי גדול. מעבר בין תנוחות הוא חיוני באותה מידה כמו ישיבה ועמידה מבחינת העצמאות. בחינה סדירה של הטיפול ומתן הדרכה למטפלים חיוניים לפיתוח מיומנויות אלה ו/או לשמר יכולת קיימת עצמאית לשינוי תנוחה למשך זמן רב ככל הניתן.</p> <p>שינויי מנח פסיביים של הבת עם תסמונת רט גם אלו המתקיימים, שלא במכוון, עלולים לשלול התנסות והזדמנות לבצוע אקטיבי מהבנות, גם מאלו שכבר השיגו מיומנויות מעברים וניידות עצמית, במיוחד כאשר הן מתבגרות. הגברת הפסיביות הנרכשת באופן זה עלולה להשפיע לרעה על היבטים אחרים של בריאותם הגופנית והנפשית ורווחתם הכוללת, בין היתר, בתפקוד המעי, מחזורי שינה/ערות, חברתית, עקמת ותקשורת.</p> <p>שימור פעיל של הניידות חיונית לכל היבט של רווחת הפרט; יש לספק לכל בת אפשרויות חלופיות כגון הליכונים, מטפלות, מנופי תקרה, אימון בסנוזלן או בבריכה על מנת לשמר ניידות ותפקוד במיוחד במצבים של ירידה בתפקוד.</p>	
Larsson et al., 2013	Lotan, 2006	מקורות
Lotan, 2011		

טיפולים/בדיקות/נקודות להתייחסות	נקודות עקרוניות ומידע	הנושא
<p>כאשר תנועות הידיים הסטריאוטיפיות מפריעות לתפקוד הילדה יש לשקול סדי ידיים אצל מרפאה בעיסוק בהתאם לרמת הליקוי.</p> <p>בחנו אפשרויות של קיבוע – סדים שונים עשויים להועיל.</p> <p>כפפות נאופרן. יש לשקול סדים קטנים בתחילה ולאחר מכן במקרה שהללו אינם משיגים את מטרתם (שפור תפקוד ידני ומניעת החמרה של התנועות הסטריאוטיפיות) יש לשקול סדים גדולים יותר.</p> <p>התנועות הסטריאוטיפיות מופיעות באופן א-סימטרי המתקשר בהמשך להתפתחות תבנית תנועה כלל גופית א-סימטרית הקשורה לעקמת. יש למנוע מגיל צעיר התקבעות על סוג מסוים של תנועות סטריאוטיפיות. כלומר לשים סדים על אחת הידיים, להכניס בכל זמן אחת הידיים בכיס, או בזמן האוכל יד אחת יכולה להיות מתחת לשולחן</p>	<p>ידיים מופרדות: נוטה לשיפור לאורך זמן. [הבאת הידיים אל הפה, משיכת שיער, רעד שרירים דמוי תנועת גלגול הקשור לדיסטוניה, יד אחת מאחורי העורף, קסטנייטות, נפנוף, הקשה, "Sevillana" כיפוף רציף של מפרקי ה-MCP (metacarpophalangeal) והפרקים הבינגליליים (interphalangeal) החמישי עד השני, סיבוב היד, בהייה ביד].</p> <p>ידיים מוצמדות: נוטה להרעה עם הזמן ואף להתפתחות להתנהגות של פגיעה-עצמית. [תנועות רחיצה/סחיטה/הידוק, מחיאת כפיים, הבאת היד לפה].</p>	<p>תנועות ידיים סטריאוטיפיות</p>
Downs et al., 2014	Dy et al., 2017	מקורות