

מעט ארט

המרכז
לתסמונת רט

עיתון המרכז לתסמונת רט בישראל (ע"ר) - גליון 13, דצמבר 2008, כסלו תשס"ט





דבר העמותה משפחות וידידים יקרים,

שנת 2008 מגיעה לסיימה. ברצוני לחלוק עמכם, ידידים, משפחות ושותפים לדרכנו, בדבר פעילות העמותה במהלך שנה זו:

בתאריך 5/9/08, התפרסמה כתבה בעיתון 7 ימים של ידיעות אחרונות "אני חולם שהיא תקרא לי אבא". שמוליק, אבא של הדר זיסמן, בצעד אמיץ, החליט להישף בעיתונות במטרה לגייס כספים לטובת מחקר גנטי חדשני. ניתן לקרוא את הכתבה באתר החדש והמשופר של המרכז: www.rett.org.il. בעקבות הכתבה, יצאנו בפנייה למשפחות ואני מנצלת במה זו שוב כדי להזכיר ולהדגיש כי חשוב שכמה שיותר אנשים ייחשפו לנושא בכדי להגביר את המודעות הכללית לתסמונת והאפשרות לקבלת תרומות. לכן, אנא הפיצו את הכתבה בקרב מקורביכם אשר יש באפשרותם לעזור לנו בתרומות למען נושא כה חשוב זה. זה הזמן!!! יש לנצל את פריצת הדרך המחקרית שנעשתה עם עכברי "רט" ולקחת אותה צעד אחד קדימה!!! עלינו לזכור כי **מחקר העוסק בתסמונת רט הוא בעל פוטנציאל רב להשפיע ולסייע בהבנת מחלות רבות אחרות מלבד תסמונת רט**. שלא כמו במחלות ידועות יותר ומתקצבות יותר, כמו פרקינסון, אלצהיימר, טרשת נפוצה ואוטיזם - **לתסמונת רט יש גורם גנטי ידוע**. בגלל גן זה וההתעניינות הרבה בקרב הקהילה המדעית אנו משוכנעים כי מציאת טיפול וריפוי לתסמונת יהפכו למציאות. אנחנו קרובים למציאות זו היום יותר מבעבר. כהורים וכחברים, אנו לא יכולים לחכות עשורים למציאת מרפא. מטרנתנו היא להביא את התסמונת לראש סדר העדיפויות של החוקרים ותוך **חמש שנים להגיע למחקרים קליניים בבנות**. **קידום מחקר מהווה את עיקר תקוותינו**.

מאז הכתבה, ופנייה אישית של **שמוליק זיסמן וחברו נוחי דנקנה**, עלה מספר התורמים למחקר בתסמונת רט עלייה ניכרת. בזכות עובדה זו יש באפשרותנו להמשיך ולקחת חלק במימון ובתמיכה של שישה מחקרים חשובים ביותר בתסמונת רט, חמישה בחו"ל ואחד בישראל.

במהלך שנת הלימודים תשס"ח, המשכנו את מפגשי החשיבה המשותפת עם צוות הלקויות המורכבות בראשות ד"ר לאה שקד **במשרד החינוך**. בפגישתנו האחרונה, שמחנו להתברר כי ד"ר שקד הקימה צוות ייעודי לתסמונת רט המורכב ממדריכות ארציות בתחומים הפרא-רפואיים השונים ומשתי מורות לחינוך מיוחד מצוות לקויות מורכבות: מונה יוליוס - מדריכה ארצית לפיזיותרפיה, גילה שוורץ ומיכל דה לה וגה - מדריכות ארציות לריפוי בעיסוק, גילה טובול - מדריכה ארצית לתקשורת, יעל קמחי וגלית בן אגם - מורות מדריכות ארציות ללקויות מורכבות. כולן עם רקע בלקויות מורכבות. זאת מתוך מטרה לקדם את העבודה האקדמית עם הבנות כאשר תהליך העבודה של הצוות יחל בהערכה רב-מקצועית של הצוות את הבנות לצורך קביעת בסיס התפקוד והיכולות של הבנות, איסוף אינפורמציה מההורים ומהמסגרות, קביעת מטרות לעבודה ומתן הדרכה בהתאם לצרכי השטח מתוך שאיפה לפתח דרכי עבודה מותאמות לבנות ולקדם את היכולות בעיקר בתחום הלמידה בהתאם לרמתן. הכוונה היא שתוך כשנתיים תגובש חוברת הדרכה ייעודית לבנות תסמונת רט במשרד החינוך.

בחוודש מאי ערכנו יום עיון בנושא: **"תסמונת רט - התמודדות וטיפול"**. יום העיון נפתח בדברי פתיחה וסקירת המצב בישראל מאת ד"ר **ברוריה בן זאב, נוירולוגית ילדים**, מנהלת היחידה לנוירולוגיה של הילד, מנהלת מרפאת רט, מרכז רפואי ע"ש שיבא. **תודות חמות לד"ר בן-זאב על היוזמה, העזרה וההשתתפות ביום העיון**. ההרצאה השנייה הייתה של אורחת חשובה מארה"ב, בעלת ניסיון קליני רב עם בנות הלוקות בתסמונת רט: **Dr. Sarojini Budden, MD**, מנהלת המרפאה לתסמונת רט ומרכז התפתחות ושיקום הילד באוניברסיטת אורגון. הרצאתה של ד"ר באדן היתה בנושא: **Management of Rett Syndrome both from the medical and therapeutic approach**. הרצאה בנושא **"ללמד אותי זה להבין אותי" - התערבות קוגניטיבית ועבודה אוריינית אצל בנות עם תסמונת רט** הועברה על-ידי עינת שרף MA, יועצת חינוכית ומדריכה בחינוך המיוחד, רכזת צוות הערכה והדרכה, המרכז לתסמונת רט בישראל,

אסת ארט

המרכז לתסמונת רט בישראל (ע"ר)
Israel Rett Syndrome Center

צילום שער: **אסנת רום**, מתוך מדריך הצעצועים לילדים על צרכים מיוחדים של "Toys R Us"

המערכת: **לילית זיסמן**

ביצוע גרפי והפקה: **אדום אדום**

עריכה לשונית: **אפרים הרצוג**

המרכז לתסמונת רט (ע"ר)

מס' עמותה: 0-040665-58

ת.ד. 1031 רמת-גן 52110, טל. 07412575-7

לתרומות

ניתן לתרום באחת משלוש דרכים:

- המחאות ניתן לשלוח לכתובתנו: המרכז לתסמונת רט בישראל ת.ד. 1031 רמת-גן 52110. על ההמחאה יש לרשום לפקודת המרכז לתסמונת רט בישראל (ע"ר)

- ניתן לתרום ישירות לחשבוננו: בנק לאומי, סניף גבעתיים, 857, מספר חשבון: 028346/01.

- ניתן לתרום באמצעות כרטיס אשראי בעזרת טופס מאובטח באתרנו: www.rett.org.il

למרכז לתסמונת רט אישור מס הכנסה לעניין תרומות לפי סעיף 46 לפקודת מס הכנסה.

תודה!!

לידיעתכם ...

משרד התחבורה מנפיק תג נכה חדש

בחוודש יולי 2007 הוגשה על ידי הדר זיסמן ועמותת נגישות ישראל באמצעות משרד **עורכי דין זיסמן, אהרוני, גייר & עדי קפלן ושות'** עתירה לבג"צ נגד שר התחבורה ומנהל אגף הרישוי במשרד התחבורה (בג"צ 6260/07). הרקע להגשת העתירה הוא הגדרת "תג נכה" בסעיף 1 לחוק חניה לנכים, לפיה יש לציין את שמם ומספר הזהות של בעלי תג נכה באופן גלוי על גבי תג הנכה. מדובר בפרסום אסור של מידע רפואי חסוי ועל כן מהווה פגיעה אסורה בפרטיות, שהוכרה כזכות יסוד חוקתית.

בהתאם למבוקש בעתירה, החל מיום 1 בינואר 2009 יונפקו במשרד התחבורה תגי נכה חדשים שפרטיהם האישיים של בעליהם אינם מופיעים בחזית התג אלא רק בגב התג ואינם גלויים לכל עובר אורח. מידע נוסף בפורטל השירותים והמידע הממשלתי:

www.gov.il/news/news_motnew/tag.htm



צילום: יונתן בלום

ברשמים של חברי צוות הערכה והדרכה של המרכז וד"ר בן זאב מהכנס בפריס וסקירת הרצאותיהם והרצאות עמיתיהם לכנס. כמו כן, רשמיה של מאיה, אמה של ניקה, אשר נסעה ביחד עם בעלה לכנס והשתתפה בהרצאות רבות, יובאו בעלון. **קריאה מהנה.**

ולסיום, ברצוני להודות לאותם אנשים וגופים אשר תרמו למרכז. **אנו מאמינים כי תרומתכם הנדיבה תסייע לנו בניסיונונו למצוא מרפא לתסמונת.** מי ייתן ויירבו אנשים כמותכם!

בברכה,
סיגל הרץ-תירוש, מנכ"ל
המרכז לתסמונת רט בישראל

החנוכה השנתית של המרכז לתסמונת רט בישראל, בבית איזי שפירא. תודות חמות להנהלת בית איזי שפירא על תרומת האולם זו השנה השישית ברציפות.

בחודש אוקטובר נערך בפריס הקונגרס העולמי ה-6 בנושא **תסמונת רט**. תקצירי ההרצאות ותוכנית הכנס מובאים באתר העמותה. אני מאד שמחה לספר כי העמותה שלנו תמכה בכנס זה וכי לישראל הייתה נוכחות מרשימה מאד של מרצים ממספר תחומים שכללו את ד"ר בן-זאב, ד"ר ג'ודי ויין, ד"ר כוכבית אלפנט, עינת שרף ומאיר לוטן. אחת ממטרות הכנס הייתה יצירת שיתופי פעולה מחקריים בינלאומיים ואכן הקבוצה הישראלית תיקח חלק במחקרים שכאלה בשנה הקרובה. עלון זה יעסוק רובו ככולו

וכן "עכשיו זה הזמן" - הצורך בהתערבות מיומנת ואינטנסיבית עבור בנות עם תסמונת רט שהועברה על-ידי מאיר לוטן M.Sc.P.T., פיזיותרפיסט, צוות הערכה והדרכה, המרכז לתסמונת רט בישראל. **תודות חמות למאיר ועינת ותודה מיוחדת לחיים ואסנת ביטרמן מ"לורד סנדוויץ" על הקייטרינג הטעים.**

גם השנה, בחודש אוגוסט, נפגשנו ליום שכולו כייף במועדון הספורט כפר המכבייה. המקום נתרם לצורך האירוע זו השנה השישית ברציפות על-ידי כפר המכבייה וכן שירותי האוכל על-ידי הקפיטריה. **תודות חמות מקרב לב לארז בן דוד, מנכ"ל מועדון הספורט כפר המכבייה ולשלמה ולגרשון ממסעדת "אגין המכבים".**

כמו כן, גם השנה המשכנו במסורת **מסיבת**

רשמים מהקונגרס העולמי ה-6 לתסמונת רט

ד"ר ג'ודי וויין - קלינאית תקשורת, המרכז לתסמונת רט בישראל

ממצאי המחקר הראו, כי בנות שהראו שיפור ביכולות הקשב וביכולת לזהות הקשרים, שיפרו את היכולות התקשורתיות שלהן. במקביל הראו אותן בנות ירידה בצורך בתיווך במהלך ביצוע מטלות ההתערבות. מסקנת המחקר אושה את ההנחה הטוענת כי ניתן לקדם את היכולות הקוגניטיביות של בנות עם תסמונת רט, ועל ידי כך לשפר את איכות החיים שלהן.

העבודה השנייה בסדנה הוצגה ע"י ד"ר ניג'ל לווינגסטון מוויקטוריה, קולומביה הבריטית שבקנדה. ד"ר לווינגסטון הוא המנכ"ל של מרכז מחקרי הקשור לאוניברסיטת קולומביה. המרכז נקרא CanAssist, ומתמחה בפיתוח והתאמות של עזרים טכנולוגיים שמשפרים ומאפשרים לאדם עם צרכים מיוחדים לתקשר. אחת הטכנולוגיות שהם מפתחים היא של מעקב עיניים; בטכנולוגיה זו משתמשים במצלמה הפועלת על קרן אינפרא-אדום, שעוקבת אחרי המבט של האדם לעבר צג המחשב.

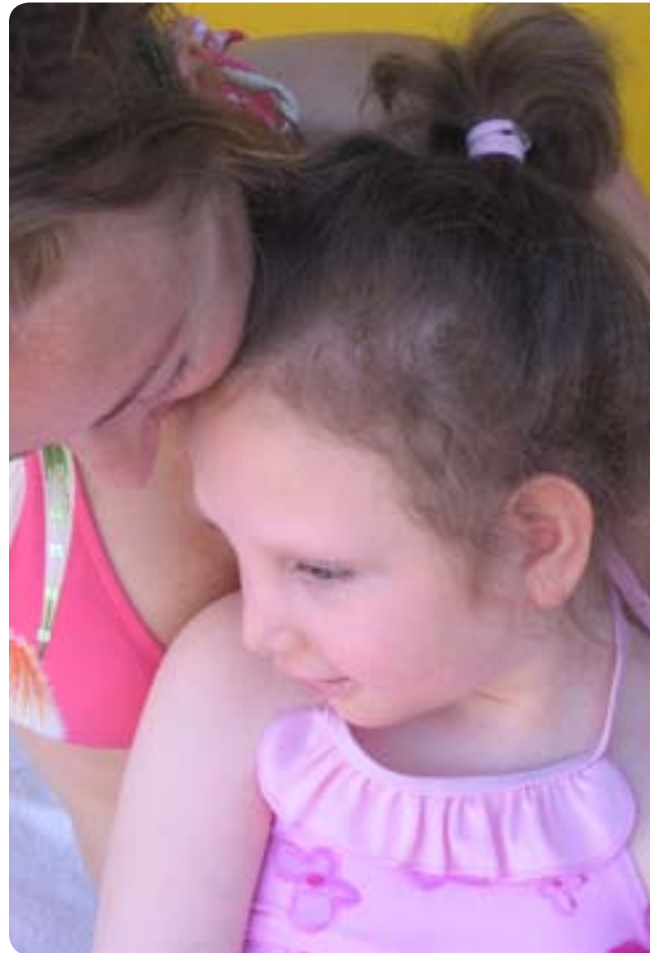
בסרטונים שד"ר לווינגסטון הציג נראו בנות עם תסמונת רט שמשמשות בטכנולוגיה. הוא הדגים כיצד הבנות עוקבות אחרי

המתרחש במסך ומצליחות לבחור בין אובייקטים שהופיעו על הצג. לראות את הסרטונים הללו היה מרגש ונוגע ללב. שימוש בסוג כזה של טכנולוגיה פותח אין-ספור אפשרויות בתחום הלמידה והתקשורת עבור

דומות, אך התגובה הנפוצה היתה: "למה בתי לא מתקשרת בדרכים אלו?". הורים רבים ממדינות שונות מאירופה, מאוסטרליה ומניו-זילנד סיפרו כי נאמר להם כי בנותיהן אינן "מבינות" תמונות ולכן לא נבנו עבורן תוכניות תקשורת.

התגובות החיוביות לסרט היו מחזקות ביותר בעבורנו, אך התסכול נובע מכך שיש מעט אנשים בעולם העוסקים בתחום ההבנה והתקשורת אצל בנות עם תסמונת רט ובעיקר מאמינים ביכולות שלהן, ופועלים למיצוי הפוטנציאל של הבנות. הסרט יועלה באתר של המרכז לתסמונת רט בישראל בגרסה האנגלית והעברית.

ביום שלאחר מכן הצגתי עבודה שלי כחלק מסדנה שעסקה בקוגניציה ותקשורת בקרב בנות עם תסמונת רט. העבודה שלי הייתה אחת משלוש עבודות שהוצגו בפאנל. הראשונה הוצגה ע"י ד"ר רוז-אנג'לה פביו, פסיכולוגית ממילנו



התסכול נובע מכך שיש מעט אנשים בעולם העוסקים בתחום ההבנה והתקשורת אצל בנות עם תסמונת רט ובעיקר מאמינים ביכולות שלהן, ופועלים למיצוי הפוטנציאל של הבנות.

השנה התקיים הקונגרס העולמי ה-6 לתסמונת רט בפריס, שאליו הוזמנתי להציג עבודות ולהשתתף. זו לי הפעם הראשונה שבה אני משתתפת בכנס שכולו מוקדש לדיון בתחומים הנוגעים לתסמונת. היה לי מרתק לשמוע על המחקרים וההתפתחויות הקשורות לתסמונת, ועל הממצאים על פיהם ניתן ליצור מצב בו התסמונת הפיכה בקרב עכברים, כפי שהראו המחקרים.

עינת שרף ואנוכי הציגנו סרט בו נראו קבוצת בנות עם תסמונת רט בגילאים שונים משתמשות באסטרטגיות תקשורתיות מגוונות ובאמצעים של תקשורת תומכת

חלופית לצורך תקשורת והבעה. החדר שבו הציגו היה קטן אך מלא עד אפס מקום. בקהל היו רופאים, מטפלים פרא-רפואיים והורים רבים. הסרט התקבל בהתלהבות בעיקר בקרב ההורים. מס' הורים סיפרו כי בנותיהן מתקשרות בדרכים

הבנות. העבודה שלי עסקה בשימוש בתקשורת חלופית תומכת בקרב בנות עם תסמונת רט. הנה תקציר דבריי:

"מהניסיון הקליני ומתיאורי מקרה של בנות עם תסמונת רט עולה כי לבנות עולם פנימי עשיר. פעמים רבות, אך בצורה בלתי עקבית, הן מרמזות לנו על יכולת ההבנה שלהן: צוחקות בצורה מותאמת לסיטואציה, נעות בתגובה לקריאה, עוקבות

במבטן אחרי המתרחש וכו'.

"לבנות תגובות רגשיות חזקות למצבים שונים והן בוחרות להשתתף בסיטואציה בהתאם לתפיסתן את היחסים שלהן עם הדמות שמולן. הפגיעה המוטורית הנרחבת, יחד עם זמן תגובה איטי, מונעים מהן להביע

"מהניסיון הקליני ומתיאורי מקרה של בנות עם תסמונת רט עולה כי לבנות עולם פנימי עשיר. פעמים רבות, אך בצורה בלתי עקבית, הן מרמזות לנו על יכולת ההבנה שלהן: צוחקות בצורה מותאמת לסיטואציה, נעות בתגובה לקריאה, עוקבות במבטן אחרי המתרחש וכו'.

חוויותיי כאמא בקונגרס העולמי בפריס:

מאיה שגב, אמא של ניקה

החוקרים, שבה הוא מספר כיצד מתן כמויות גדולות של כורכום גרמו לעכברים עם רט במעבדה שלו להשמנה. ללא ספק היה מעניין. אבל אם ציפיתם לשמוע שחזרנו עם התרופה במזוודה, אז עדיין לא, לא הפעם. אבל כן חזרנו עם תחושה טובה וחשובה שאנחנו לא לבד. יש עוד משפחות כמונו בעולם שמתמודדות עם אותם קשיים,

ברגע שנכנסנו לבניין שבו נערך הכנס הרגשתי שהגעתי הביתה. פתאום כולם דיברו ב"שפת הרט", כולם התעניינו, ידעו, שמעו, הכירו את הדבר שהכי קרוב ללבי היום: את אותה תסמונת שאני מוצאת את עצמי שוב ושוב מסבירה לאחרים, כי לא שמעו עליה, הרי היא כל כך נדירה בעיניהם. אבל פה לא היו אחרים; היה רק אותנו, "משפחת רט", מקום שבו

ויש הרבה רופאים טובים ומטפלים וחוקרים שמתעניינים בבנות שלנו, ומנסים בכל דרך אפשרית למצוא להן מזון.

אבל הבשורה הכי גדולה מבחינתנו היא שאין כמו בבית. ארצנו הקטנטונת היא מעצמת רט! בכל ההרצאות שנערכו בימים הללו לא נמצא צוות אוהב, מוכשר, מאמין ומקצועי כמו הצוות שלנו. אנחנו כהורים הסתכלנו מהצד, וראינו את הפניות הרבות של ההורים שהיו שם לצוות שלנו. זה היה הצוות היחיד שהביא איתו את הבשורה המרעישה שהבנות שלנו חכמות, מלאות תוכן ויכולות להתקדם בעזרת עבודה מתאימה. על כך אנחנו רוצים להודות להם, לדר' ברוריה בן זאב, לדר' ג'ודי ויין, לדר' כוכביאל אלפנט, לעינת שרף ולמאיר לוטן. אתם פשוט מדהימים.

הכנס הזה נתן לנו הרבה חומר למחשבה ולקח לנו מספר ימים לעכל את החוויה הזאת. חזרנו

הביתה לניקה המדהימה שלנו, כל כך התגעגענו אליה והגענו עוד יותר מאוהבים בה ועוד יותר מאמינים ביכולות שלה. קיבלנו שם עוד קצת כוח להמשיך בעבודה הקשה ולנסות לקדם אותה עד כמה שניתן, וכמובן נמשיך לעטוף אותה בהרבה חום ואהבה. כולנו תקווה שאכן יום אחד, אולי לא כל כך רחוק, אכן תמצא התרופה. ועד אז התחלנו כבר לברר על הקונגרס הבא.

אומרים שעם האוכל בא התיאבון. אצלי האוכל היה יום העיון שנערך בחודש מאי האחרון בתל השומר, שאחרי הגיע תיאבון גדול: תיאבון לדעת עוד, לשמוע עוד, לפגוש עוד משפחות מארצות אחרות ולשמוע עוד דברים מפי רופאים שונים.

לפני הנסיעה לכנס חששתי שזה יהיה לנו קשה מדי רגשית והכנתי את עצמי לימים מלאים בטישו ובעגמומיות, ולהפתעתי זה היה בדיוק ההיפך. ברגע שנכנסנו לבניין שבו נערך הכנס הרגשתי שהגעתי הביתה. פתאום כולם דיברו ב"שפת הרט", כולם התעניינו, ידעו, שמעו, הכירו את הדבר שהכי קרוב ללבי היום: את אותה תסמונת שאני מוצאת את עצמי שוב ושוב מסבירה לאחרים, כי לא שמעו עליה, הרי היא כל כך נדירה בעיניהם. אבל פה לא היו אחרים; היה רק אותנו, "משפחת רט", מקום שבו



אתה לא צריך להתנצל, לא צריך להסביר ולא מרגיש גבוה. כולם יודעים בדיוק על מה אתה מדבר ומה אתה עובר.

הכנס כלל כ- 600 איש, בהם רופאים, חוקרים, אנשים מהתחום הפרא-רפואי, משפחות וכמה ילדות צרפתיות. שלושה ימים רצנו מחדר לחדר ומהרצאה להרצאה, שמענו על גישות טיפול שונות, ראינו כמה סרטונים ואפילו שמענו הרצאה מפי אחד

את יכולתן הקוגניטיבית והתקשורתית. "קשר עקבי עם הבנות מראה שיש להן צורך עמוק לתקשר. לעיתים הן משתמשות באסטרטגיות תקשורתיות טבעיות כגון ווקליזציה, צחוק, בכי, מבט, הבעות פנים ותנועות גוף. אך למרות השימוש באסטרטגיות אלו, הן אינן מספיקות על מנת להביע את עצמן ואת כל אשר הן היו רוצות לשתף, למשל לספר מה קרה בבית הספר, לשאול שאלה, לספר מה מציק או כואב, להביע רגש וכו'. יש צורך בפיתוח דרכי תקשורת נוספות אשר יאפשרו טווח רחב של אפשרויות תקשורתיות בהתאם לצרכים של כל בת.

"התחום של התקשורת החלופית התומכת (תת"ח) מספק את הדרכים להבעה תקשורתית, אשר כה חיונית לבנות עם תסמונת רט, ומאפשר להן להיות שותפות באינטראקציה, להיות בקשר בין-אישי, לזכות בהעשרה שפתית וקוגניטיבית ובפיתוח הבעה רגשית ודימוי עצמי של מסוגלות, להגביר את המוטיבציה שלהן ולהפחית את התסכול, ועוד אפשרויות תקשורתיות רבות.

"עזרי תמיכה אלו כוללים לוחות תקשורת הבנויים מחפצים, תמונות, סמלים ו/או מילים כתובות, פלטים קוליים של מסר יחיד או מספר מסרים, וכן מחשבים. הנקודה העיקרית בשימוש בעזרי התמיכה היא לקבוע את דרכי ההנגשה של האביוזר לילדה, כך שהשימוש בו יהיה יעיל ומהיר עבור הילדה. ניתן להשתמש בהצבעה באמצעות היד, הראש, האף או מיקוד מבט. כמו כן, תמיד יש לקחת בחשבון את זמן התגובה האיטי האופייני לבנות".

בעבודה הצגתי, באמצעות סרטונים, שני תיאורי מקרה של בנות שאיתן אני עובדת, בנות 14 ו-19, ואת דרכי התקשורת שלהן, אחת בסיטואציה כיתתית והשנייה במהלך דיון פילוסופי בבית. תגובות הקהל לעבודתי היו חמות ונרגשות באופן מיוחד, בעיקר מצד הורים שהיו בקהל. תגובות אלו גרמו לי ולשאר אנשי צוות הערכה והדרכה של המרכז לתסמונת רט בישראל שהשתתפו בכנס, להבין כמה אנו מתקדמים בשירותים שאותם אנו מספקים לבנות בארץ במסגרת המרכז ובעבודתנו איתן. בהחלט יש מה ללמוד מאיתנו, ועלינו מוטלת המשימה להמשיך וללמוד כיצד ניתן להרחיב ולקדם את השירותים הללו. ברמה האישית נהנית מאוד להשתתף בכנס. אני מצפה בכליון עיניים להשתתף בקונגרס העולמי הבא אשר יתרחש בעוד 4 שנים בחוף המערבי של צפון אמריקה.

הקונגרס העולמי לתסמונת רט

עינת שרף, M.A., יועצת ומורה בחינוך המיוחד, רכזת צוות הערכה והדרכה במרכז לתסמונת רט

השנה השתתפתי בקונגרס העולמי בפריס כמשתתפת וכמרצה. הפאנל שבו הרצאתי נקרא "ניסיון בעבודה עם הבנות ונושאים הקשורים למשפחות של הבנות".

ההרצאה הראשונה היתה הסרט של דר' בן זאב, דר' וויין ואנוכי אשר עסק ביכולות התקשורתיות של הבנות.

"תקשורת זו היכולת לקבל ולהעביר מסרים בעלי משמעות משותפת. בתהליך התקשורת ישנם שני אנשים פעילים. לתקשורת צורות שונות לא בהכרח וורבליות. התקשורת מתחילה מרגע הולדת האדם, והבסיס לתקשורת הוא קשר ואמון. על מנת שתתקיים תקשורת צריך בסיס משותף של הבנה. התקשורת היא תהליך התפתחותי ואנו נולדים עם הרצון לתקשר כחלק מיצר ההישרדות הכולל את תחושת הרעב, יכולת היניקה ורפלקסים הגנתיים נוספים.

"בנות עם תסמונת רט חוו חוויה של התפתחות תקשורת תקינה או קרובה לכך, וחלקן אף רכשו את הדיבור התואם גיל עד לשלב בו התרחשה נסיגה. ומכאן הרצון והמוטיבציה שלהן לקשר. מאידך, עקב האפרקסיה, איבוד יכול הדיבור והתפקוד הידני, התקשורת קשה להן והן זקוקות לבנייה

"לבנות עם תסמונת רט, הלמידה והתקשורת הם מוקדי כוח. עם זאת, עקב מורכבות התסמונת, הבנות זקוקות ללמידה מותאמת ולנגישות לסביבה התקשורתית ולאמצעי התקשורת וההבעה.

והתאמה של מערכת תקשורת שתאפשר להן להביע את הפוטנציאל הטמון בהן מבחינה תקשורתית וקוגניטיבית.

"לגבי שפה, הבנה ושימוש בתקשורת חליפית תומכת אצל בנות עם תסמונת "רט", הן המחקר והן השדה הקליני מסכימים כי לבנות תסמונת רט יכולת הבנה. אמנם תגובתן אינה ישירה, אך בהינתן להן הזמן הדרוש וסביבה תקשורתית מאפשרת, הן תגבנה בסופו של דבר כלפי הסיטואציה. הן מקשרות בין דברים שונים, זוכרות ומגיבות על סמך הזיכרון.

"לבנות תסמונת רט יכולת למידה ברמות שונות. יכולת זו אינדוידואלית ושונה מאד אצל כל אחת ואחת מהבנות. חלקן מבינות ברמה הקונקרטי הבסיסית וחלקן מגלות

הבנה ברמות מופשטות וגבוהות יותר. "לבנות תסמונת רט יש עניין רגשי ורצון לקשר חברתי. לבנות חשוב לתקשר עם סביבתן והן מנסות ליזום, ליצור קשר ולהביע רגשות. אך הן אינן יכולות לבטא רצון בדרך הקונבנציונלית של דיבור או שימוש בג'סטות. מכיוון שבעיות ראייה אינן מאפיינות את התסמונת ולרובן קשר עין טוב, הן תשתמשנה לרוב בעיניים ובמבט על מנת להביע את עצמן, או באמצעות הבעות פנים ושפת גוף, תנועה במרחב, ולעיתים באמצעות השמעת קולות שונים. על הסובבים אותן למצוא דרכים שונות על מנת לפרש ולהבין את המסרים שלהן.

"כאמור, לחלקן הבנה גבוהה - הן מראות הבנת כמות, מבינות שפה מילולית, מזהות תמונות וסמלים מופשטים, מקשרות בין חפץ לתמונה ובין תמונה לתמונה ולסיטואציה. חלקן מזהות רצפים פשוטים ואף מגיעות לזיהוי של סמלים גרפיים ומילים כתובות, וכן מראות יכולת למידה והבנת הנקרא. אך בגלל הפגיעה התפקודית הן אינן מצליחות לבטא את כל יכולתן האינטלקטואלית, ויש צורך למצוא את הדרכים המתאימות לאפשר להן להביע את עצמן, להיות בקשר עם הסביבה, לקחת חלק פעיל באינטראקציה, להביע דעה ולנקוט עמדה, לפנות אל האחר, לשחק, ליהנות ולממש את יכולתן השכלית והבנתן.

ההרצאה השנייה הייתה של מר נילסן, פיזיותרפיסט מהמרכז שהוקם לאחרונה בדנמרק. הרצאתו שנקראה "מגבלות וסיכויים", הציגה באמצעות תיאור מקרה כיצד ניתן לתרום

לאיכות החיים של הבנות אם רק נשנה את התפיסה שלנו על מטרות הטיפול, ונשנה אותו מטיפול משמר לטיפול מקדם.

בדנמרק יש למטפלים המקצועיים סמכות להחליט מהי הפרוגנוזה התפקודית של הילד עם הצרכים המיוחדים. המטפלים צריכים לקבוע על סמך מפגשים עם הילד מה היכולות שלו, מה הקשיים, מה הצפי ומה הוא צריך לקבל ובאיזה תדירות. על סמך האבחנה שלהם נקבעת התוכנית הטיפולים של הילד.

בסקר בין מטפלים שערך המרכז בדנמרק נמצא כי העמדות של מטפלים לגבי היכולת השיקומית וההתקדמות של הבנות הן לרוב שליליות; עקב המורכבות של התסמונת, התמונה שהבנות מראות היא פחות טובה

ולכן העמדות של המטפלים הן יותר שליליות. הם לא מכירים ביכולות שלהן ולכן התכנית הטיפולית המוצעת עוסקת בשימור היכולות של הבנות.

המרכז הדני הוקם במטרה לשנות את העמדה הרווחת לגבי צרכי הבנות, להבנות את הידע ולבנות הערכה, כך שיהיה קל למי שעובד עם הבנות לדעת מה הצרכים שלהן, לשכנע ולשנות עמדות לגבי הפוטנציאל והיכולות. בתיאור המקרה הראה נילסן איך טיפול אינטנסיבי בילדה איפשר לה להגיע להליכה ולא רק מנע את התפתחות העקמת.

ההרצאה השלישית היתה של גב' הלן טורנר, יועצת גנטית מאנגליה, שעסקה בניסיון ובחוויות של הורים שבתם אובחנה עם תסמונת רט. בהרצאה הוצגו תוצאות מחקר שנערך עם הורים לבנות עם תסמונת רט, שהגיעו לקבלת אבחנה במרכז ליעוץ גנטי בבית חולים בקרדיף שבאנגליה.

מהספרות עולה, כי בתסמונות עם מאפיינים חיצוניים, הקשיים מופיעים מההתחלה וזה משפיע על חווית ההורות. בתסמונת רט המאפיינים לא מופיעים בהתחלה, כך שהחוויה וההתמודדות שונים. המחקר בוצע באמצעות שאלון משפחות חצי מובנה, ומה שבלט בתוצאות המחקר (לעומת מובנה, ומה שבלט בתוצאות המחקר) זה מורכבות התשובות - בלטה הדאגה והחרדה לגורל הבנות יחד עם אופטימיות ואמונה ביכולתן; התחושה שזה הדבר הנורא ביותר, התחושה שזו האבחנה הקשה ביותר, יחד עם אופטימיות. ההורים אף ציינו תהייה רבה לגבי העתיד.

דבר נוסף המבחין משפחות לבנות עם תסמונת רט לעומת נכויות אחרות, היה התהליך הארוך והמייגע עד קבלת האבחנה. בהתחלה ניסו להתעלם ולא לאבחן, ואז החיפוש אחרי התשובה. לאחר קבלת האבחון היה תהליך של חיפוש מידע ואז תחושה של בניית עתיד, מתוך ידיעה שיש אבחנה וראיית היכולות.

כל ההורים הרגישו שהבנות מבינות ומתקשרות, ומתוסכלים שאין על כך חומר מחקרי כתוב. רוב ההורים הרגישו שהם מתמודדים עם היומיום, היתה להם יותר תקווה וקבלה של הבנות וראיית היכולות והשמחה שלהן. לתחושת המרצה, היכולת והצורך התקשורתיות של הבנות הוא זה שנוטע תקווה וראיית היכולת של ההורים.

מסקנות המחקר היו:

- אנשי מקצוע צריכים לתת מענה גם לבנות עם מאפיינים של התסמונת - להתייחס

אמצעי הוראה מגוונים ויצירתיים - בנות עם תסמונת רט "נכבות" כאשר הן לא מובנות או משועממות. עקב המורכבות של התסמונת "קל" להן להיות פסיביות. זו המחויבות שלנו לאתגר אותן, לגוון וליצור מצבי למידה מותאמת עם כל הקושי הכרוך בכך. זה דורש



מאיתנו דרכי הוראה ובקרה ומגוונות. "לסיכום, תחומי הלמידה הרלוונטית לבנות:

- פיתוח אמצעי תקשורת הבעה ובחירה
- הרחבת ידע העולם ואוצר המילים
- חשיפה לשפה כתובה בסביבתן היומיומית דרך הקראת סיפורים
- לימוד מאפייני השפה - זיהוי אותיות,

חשיפה לחרוזה, מילות משפחה וכד' • למידה של נושאים אקדמיים תואמי גיל ועניין

"זה תפקידנו לפתוח להן את הדלת להבנה ולא התפקיד שלהן לנחש מה אנחנו מצפים שיעשו. קופנהאבר אומר: "האם זו לא חוסר אחריות ופיתוח תקוות שווא שכל ילד יוכל להיות אורייני וילמד לקרוא? זו חוסר אחריות לא להבטיח ולא לפעול למען השגת מטרה זו". המוטו של ההרצאה היה 'אם לא נעז, לא נביט, לא נשים לב לפרטים לא נגיע לארץ חדשה'."

ההרצאה עוררה הדים רבים בקרב הקהל שישב בחדר. לצערי, היו מעט הרצאות שעסקו ביכולות למידה של הבנות תוך התייחסות לתחומי ידע תואמי גיל, לחשיפה וללמידה של השפה הכתובה ולמיומנויות מטה-קוגניטיביות מעבר לרמה הקונקרטי. הורים ומטפלים שהיו בחדר רצו לדעת כיצד ניתן ללמד את הבנות, היכן ניתן למצוא חומר כתוב על הלמידה של הבנות. במישור המקצועי, שמחתי שיוכלתי לשתף בידע שצברתי המבוסס על עבודתי עם הבנות ועל החומר האקדמי הקיים אודות למידה של הבנות. אך העובדה כי הנושא של למידה והבנה בעיקר תוך התייחסות ליכולות למידה גבוהות יותר זכה להתייחסות מעטה בכנס, הנחילה לי אכזבה והבהירה לי כי יש צורך בהמשך העבודה בתחום.

"איך ללמד ילדה עם תסמונת רט?" להסתכל על ילדים עם התפתחות תקינה, ולא לשאול למה היא, אלא לשאול איך...

הנחת המוצא היא שהן מבינות-

If you think you can't - you can't

לא לוותר להן ועליהן
נגישות - של הסביבה התקשורתית והלימודית

ללמד אסטרטגיה של בחירה ושל

תקשורת - ללמד משמעות של בחירה דרך יחוס משמעות ודרך החזרת האחריות אליה. לסמוך עליה שבאחריותה להבהיר לנו אם לא הובנה נכון ולספק לה כלים המאפשרים בחירה אחרת. כמו כן, לפתח בהן מודעות ואחריות לעצמן ולאחר, דרך שיקופים והמללה.

התמודדות עם האפרקסיה - לאפשר להן את זמן התגובה לו הן זקוקות, ולזכור כי אם הן אינן ממוקדות בדרך

"לבנות ת"ר יש עניין רגשי ורצון לקשר חברתי. לבנות חשוב לתקשר עם סביבתן והן מנסות ליזום, ליצור קשר ולהביע רגשות. אך הן אינן יכולות לבטא רצון בדרך הקונבנציונלית של דיבור או שימוש בג'סטות"

רגילה, הן מפתחות לעצמן אסטרטגיות להתארגנות שלפעמים נראות כחוסר הקשבה או כשעמום.

לאחר את גורמי המוטיבציה - הבנות לומדות טוב יותר בלמידה מתוך ההקשר הרלוונטי להן.

ליצור הזדמנויות להבנה ולמידה - לא לחשוש להעשיר את ידע העולם ואת אוצר המילים.

ללמד אותן ולא לבחון אותן.

למידה מותאמת - להבחין בין הדרישה המוטורית לדרישה הקוגניטיבית, ולדרוש רק דבר אחד בכל פעם. להבהיר לילדה בדיוק מה מצופה ממנה.

הן זקוקות להרבה **התנסות חווייתית** כדי ללמוד את העולם - אם מסתכלים על דרך הלמידה של ילד עם התפתחות תקינה הוא לומד מההקשר (Top-Down) ומהתיווך המבודד (Bottom-Up). גם הבנות לומדות מתוך ההקשר הרחב והחשיפה וגם מהלמידה המובנת המתווכת, ולכן יש לשלב את האסטרטגיות גם בדרכי הלמידה וגם באופני הלמידה הקבוצתית והפרטנית.

הן זקוקות **ללמידת עמיתים למשחק ולהנאה** - ככל שהבת עם תסמונת רט תהיה חשופה ליותר הזדמנויות תקשורת עם עמיתים מגיל צעיר, היא תהיה בעלת יותר יוזמה תקשורתית, רמת תקשורת יותר גבוהה, שפתה תועשר ומכאן האינטליגנציה. הדבר יוצר מעגל של השפעה על הסביבה ומהסביבה.

למגוון הרחב

- להתייחס יותר למאפיינים התפקודיים ופחות למאפיינים הגנטיים
- הצורך במתן חומר רלוונטי מעודכן המתייחס ליכולות
- האמביוולנטיות בין הצורך לסיוע מלא לבנות לבין ההנאה איתן

ההרצאה הרביעית והאחרונה היתה הרצאה

שלי אודות למידה של הבנות. היא נקראה **"ללמד אותי זה להבין אותי"**. להלן תקציר ההרצאה (ההרצאה במלואה תימצא באתר): "למידה היא צורך בסיסי וקיומי לכל אדם באשר הוא. למידה היא בניית משמעות יומיומית של הבנת העולם ושל האפשרות לקחת בו חלק פעיל. למידה מספקת תחושה של הצלחה ומסוגלות.

"לבנות עם תסמונת רט, הלמידה והתקשורת הם מוקדי כוח. עם זאת, עקב מורכבות התסמונת, הבנות זקוקות ללמידה

מותאמת ולנגישות לסביבה התקשורתית ולאמצעי התקשורת וההבעה.

"מה אנחנו יודעים על ההבנה של הבנות? מחקרים מראים כי עיקר הקושי של בנות עם תסמונת רט הוא בהבעה ולא בהבנה (קופנהאבר 2007, Sigafos & Woodyatt, 1996).

אנו יודעים כי הבנות מצליחות לרכוש ידע על העולם, דהיינו להכיר ולהבין מושגים נרכשים מחיי היומיום, וכן לרכוש מיומנויות למידה כמו יכולת לבצע מיון, התאמה, מציאת השונה/הדומה, לתאר רצף, לזהות לוגו וכד'. מכאן, כי לבנות יכולת למידה והבנה וכן יזכרון לטווח הארוך והקצר.

"אם כך למה קשה ללמד בנות עם תסמונת רט?"

בהיבט הפיזי:

- הפגיעה בתפקודי הדיבור ובתפקוד הידני המונעים מהילדה לבטא את יכולותיה והבנתה
- האפראקסיה
- המורכבות הרפואית של התסמונת בהיבט החברתי-לימודי:
- בידוד חברתי: פחות הזדמנויות לתקשורת = פחות הזדמנויות לפיתוח שפה
- פחות הזדמנויות ללמידה של חומרי למידה אקדמיים
- פחות זמן המוקדש ללמידה
- פחות ציפיות של המטפלים למסוגלות, ולכן לא חשפו אותן לחומרים אקדמיים.
- דרכי הוראה לא מותאמות וקושי לספק את התנאים המתאימים ללמידה, בעיקר את הצורך בלמידה פרטנית ולזמן תגובה ארוך בתוך הקבוצה/הכיתה.



רשמים מהקונגרס העולמי על תסמונת רט בפריס

מאיר לוטן, M.ScPT
המרכז לתסמונת רט בישראל

לניתוח, החרדות בעת ואחרי התהליך הניתוחי והצלחתו.

אורטופד מנתח מניו-יורק הדגיש את החשיבות בעבודת צוות ובקבלת החלטות משותפת, בהתייחסות למשפחה ולילדה עם תסמונת רט (קשיי הנשימה, הניידות, מידת הגדילה, וכאבים המלווים אותה), וכן התרגלות לעול של הטיפול בילדה על ידי המשפחה. הוא הדגיש, כי יש להתייחס רק כמדד אחרון לנתונים כמו מעלות המפרקים ומידת היישור/זוויות עמוד השדרה, בעת קבלת החלטות לקראת ניתוח לתיקון עקמת. כמו כן, בדבריו התייחס לעובדה כי חוסר תנועתיות של עמוד השדרה גורם לחוליות להתאחות יחד ולשרירי עמוד השדרה להפוך (לאחר התאחות החוליות) למסה חסרת תפקוד של רקמת חיבור. דבריו אלו מחזקים את הצורך לשמור על תנועתיות עמוד השדרה אצל בנות עם תסמונת רט המפתחות עקמת.

פיזיותרפיסטית משבדיה העובדת במרכז שיקום לאחר ניתוחי גב, שהציגה את הצורך הדחוף להחזיר את הילדה לפעילות החל מהיום הראשון (ישיבה במיטה) והשני (העמדה והולכה) לאחר הניתוח.

תיקון מנח העקמת בדרך של התערבות אינטנסיבית וא-סימטרית. בתיאור המקרה האמור, ילדה שהציגה מאפיינים לפרוגנוזה חמורה של עקמת בתסמונת רט, הראתה למשך שלוש שנים שיפור במנח הגב שלה לאור ההתערבות האמורה. כאשר הופסקה ההתערבות הוחמרה העקמת, ובתוך פחות משנה זינקה ביותר מ-20 מעלות.

בהרצאה נוספת בפאנל זה, תואר מקרה נוסף של בחורה צעירה עם תסמונת רט, המציגה עקמת ניכרת בת 80 מעלות שאינה מנותחת. עקרונות העבודה שפורטו אינם שונים מאלו המופעלים ביחס לבנות הצעירות, אם כי היכולת לשינוי אינה ברורה, מאחר שבשלב תחילת העבודה עם ילדה זו העקמת שלה כבר היתה מבנית. הטיפול הניתן מאפשר שמירה על הטווחים הקיימים, על תפקודי הליכה וישיבה ללא תמיכה, וזאת ללא התערבות ניתוחית או התערבות של מחוך.

בנוסף, השתתפו בסדנה זו משתתפים נוספים מרחבי העולם: אמה של ילדה עם תסמונת רט מאנגליה דיווחה על הניתוח שעברה בתה, הקשיים שליוו את תהליך קבלת ההחלטה ביחס

בקונגרס הצגתי מספר הרצאות. אציג כל הרצאה בקיצור, וכן נתונים חדשניים של מרצים אחרים:

בסדנה בנושא עקמת העברתי הרצאות שעסקו בטיפול השמרני הפיזיותרפי בבנות צעירות עם תסמונת רט, ובבנות מבוגרות שלא עברו טיפול ניתוחי.

הרצאתי הציגה את העובדה כי עקמת מתרחשת אצל כ-85% מהבנות עם תסמונת רט. אחוז זה גבוה בהרבה מעבר לשכיחות הקיימת בתסמונות אחרות על רקע נוירולוגי כמו C.P. לעקמת תופעות לוואי משניות: הפרעה אסתטית, אי נוחות, פגיעה במנחי ישיבה ועמידה עצמאיים, הגברת הקושי בטיפול בילדה, הפרעה לנשימה סדירה ולעיתים קרובות גם אובדן ניידות וצורך בכסא גלגלים, על המשמעותיות החריפות הנלוות של חוסר ניידות. הסיבה להתפתחות העקמת הנוירומסקולרית בכלל ובתסמונת רט בפרט אינה ידועה.

ההרצאה סקרה את השיטות המופיעות בספרות כאמצעי לטיפול בעקמת אצל בנות עם תסמונת רט, והציגה תיאור מקרה התומך בגישה ייחודית חדשה המאפשרת

ניתן ליישם את המלצות המחקר הנוכחי בקלות יחסית בתנאים הקיימים כיום בארץ במוסדות החינוכיים לאוכלוסייה עם לקות התפתחותית.

במקביל היו מספר הרצאות אשר הציגו נתונים דומים ביחס לעכברים עם תסמונת רט. עכברים עם תסמונת רט שהופעלו בכלוביהם הראו יכולות מוטוריות טובות יותר מאשר עכברים שלא אומנו, וכן שיפרו את המגבלות הקורדינאטיביות שלהם והיו בעלי תוחלת חיים ארוכה יותר.

בפאנל זה הוצגה גם הרצאה של פיזיותרפיסטית מהמרכז השבדי, וברצוני להציג נתונים חשובים ממחקריה. נתונים אלו עולים בקנה אחד עם הידע הקיים בידינו, אולם חשוב לחזקו ולרעננו מדי פעם.

מנתונים העולים ממחקריה נראה כי חלק מהבנות עם תסמונת רט יכולות להחזיר יכולות מוטוריות שאבדו להן, גם כאשר יכולות אלו אבדו לפני שנים רבות, וכן לשמר את טווחי התנועה בכפות הרגליים ולמנוע התדרדרות תוך שימוש בסדים. הנתונים מראים כי הישגים תפקודיים אלו מושגים כאשר הצוות המטפל בילדה מכיר היטב את התסמונת, תוכנית הטיפול מאורגנת באופן משולב ומציעה גורמי מוטיבציה שמתאימים לילדה.

מחקר נוסף שעסק בעבודה קלינית עם בנות עם תסמונת רט, הראה כי קיים קושי בהתמודדות עם בנות עם תסמונת רט לאור האופי המשתנה של התסמונת והתנדודות שמקורה אינו תמיד ברור, ושמושפת הן מהמצב הרפואי, ממצב הרוח ומיכולותיה של הילדה. הניסיון מראה, כי שילוב כלל אנשי הצוות במשימת הטיפול בילדה ומתן מידע מתאים, בעיקר ביחס לשונות שבין ילדה אחת לשנייה ולתנדודות האופייניות לבנות עם תסמונת רט, מקל על הטיפול ומאפשר קבלת תוצאות טובות יותר. המסקנות ממחקריה וממחקרים נוספים בתחום, הן שאין הכרח שיכולותיהן התפקודיות של בנות עם תסמונת רט יתדרדרו מעבר להתדרדרות הראשונית בשלב השני של התסמונת.

מידע נוסף, אף הוא מוכר מהעבר, מראה כי היכולות של הבנות לבצע מעברים (שינוי תנוחה משכיבה לישיבה, משיבה לעמידה) הן יכולות האובדות להן ראשונות, וכי גם ילדות בעלות יכולת ניידות עצמאית עלולות לעיתים לאבד את היכולת לבצע מעברים. לאור ממצא זה, חשוב להקפיד על כך שבכל תוכנית התערבות טיפולית מוטורית עם בנות עם תסמונת רט, תיערך ביקורת תקופתית של יכולות המטופלת לבצע מעברים, ויוכנסו אלמנטים טיפוליים משמרים ומקדמים.

ההערכה פועל באמצעות הערכת זירה, מתוך התפיסה של הערכה המבוססת על משחק (Play based assessment). בהרצאה הוצגו עקרונות ומאפייני העבודה של צוות ההערכה הישראלי, כמודל אפשרי להקמת צוותי הערכה נוספים בעבור אוכלוסיות נוספות. בעניין זה חשוב לציין, כי מרכז הערכה פרא-רפואי דומה קיים בעולם רק בשבדיה, והצוות במרכז זה מאבחן רק ילדות המגיעות אליו ואינו נפגש עם הצוות החינוכי של הילדה ועם הילדה והוריה בסביבתם הטבעית.

בפאנל נוסף הצגתי הרצאה בנושא **אימון ילדות עם תסמונת רט על מכשיר המסילה הנעה**.

ההרצאה סקרה את העובדה כי מכשיר המסילה הנעה (Treadmill-מ"מ") משמש לתרגול ולאבחון במסגרת הרפואית והפרא-רפואית מזה כחצי מאה. בעת האחרונה, חלה עלייה משמעותית בשימוש במכשיר זה במרכזי שיקום וקיימום שונים, כולל אצל אוכלוסיה עם לקות קוגניטיבית.

אוכלוסיה עם לקות התפתחותית אובחנה בעבר גם כאוכלוסיה בעלת כושר גופני לקוי. הסיבות לכך, על פי רוב החוקרים, נובעות מקיום אורח חיים לא פעיל, חוסר מודעות להשפעות הגופניות החיוביות של אימון גופני, וחוסר מוטיבציה לפעילות תנועתית כלשהי.

במחקר שהוצג הופעלו ארבע בנות (גיל ממוצע 7.5) עם תסמונת רט על הממ"ן באופן יומיומי למשך חודשיים. כל משתתפת שימשה ביקורת לעצמה ונבדקה לפני

מנתונים העולים ממחקריה נראה כי חלק מהבנות עם תסמונת רט יכולות להחזיר יכולות מוטוריות שאבדו להן, גם כאשר יכולות אלו אבדו לפני שנים רבות

ולאחר ההשתתפות בהתערבות המחקרית. התוצאות הראו, כי בעקבות ההתערבות המחקרית חל שיפור ניכר גם בדופק המנוחה וגם בדופק המאמץ. הממצאים אף הראו, כי בקבוצת המתאמנות חל שיפור תפקודי משמעותי ($P < 0.05$), וכי נמצא מתאם בין מידת השיפור בכושר האירובי לבין מידת השיפור התפקודי ($R = 0.76$). השיטה המוצעת הוצגה כאימון פשוט ללא הוצאות תקציביות ארוכות טווח. המסקנות העולות מן המחקר מצביעות על כך שהאימון בעזרת הממ"ן ניתן לביצוע על ידי מתרגל שאינו מיומן ובהדרכת פיזיותרפיסט. הממצאים אף מראים, כי

בפאנל בנושא עבודה מעשית עם בנות עם תסמונת רט הצגתי את האפשרויות של עבודה בסנוזלן עם בנות צעירות ומבוגרות.

ההרצאה הציגה את הסנוזלן כגישה טיפולית שפותחה בהולנד, ומאפשרת התאמת הסביבה הטיפולית לכל מטופל באופן אישי על ידי המטפל המאפשר. מומחים רבים בתחום של תסמונת רט הזכירו בעבר איכויות טיפול רצויות בעבור בנות עם תסמונת רט, כמו למשל: קשר בין-אישי קרוב, הפחתת חרדה באמצעות סביבה שקטה ומרגיעה, שימוש במוסיקה להרגעה ולעידוד תקשורת, עידוד משחק ופעילות בסביבה שקטה ומעניינת, קשר עין קרוב, שיחה, שירה ומגע, ותנועת גפיים איטית ועדינה למלוא טווח התנועה של הילד.

מאחר שהסביבה הרב-תחושתית כוללת את כל האלמנטים הללו, היא הוצגה כשיטה המומלצת בחום בעבור ילדות עם תסמונת רט. גישת הסנוזלן מתאימה במיוחד בשלב השני של התסמונת, שבו המוח נמצא במצב רגיש מאוד ומומלץ שהילדה תיחשף לגירויים מועטים ומבוקרים. לסנוזלן יכולת להרגיע את הילדה כאשר היא במצב לא שקט, אולם בנוסף על הרגעת הילדה יתכן והסביבה הרב-תחושתית תעודד את ביטויים של כישורים חבויים, כגון הושטת יד, שפור תפקוד ידני, התנהגויות חקר סביבתי וקוליות. ההרצאה הציגה התערבויות מוצלחות שהתבצעו בסנוזלן, כגון: שיפור טווחי תנועה, שיפור תבנית ההליכה של אישה מבוגרת, הפחתת אירועי נפילה ואף יצירת סביבה מומלצת למפגש של הנערה/הילדה שמתגוררת במעון פנימייתי עם בני משפחה, באווירה אינטימית.

בפאנל זה הוצגו גם הרצאות בנושא חינוך מיוחד בבריטניה, תוכנית עבודה משותפת של פיזיותרפיה עם מוסיקה משבדיה, וכן הרצאה מלבבת של מרפאה במוסיקה מישראל, ד"ר כוכבית אלפנט, בנושא שיפור יכולות התקשורת של בנות עם תסמונת רט באמצעות תרפיה במוסיקה.

בפאנל נוסף בנושא גישות טיפוליות ומחקרים, הוצג "המרכז הישראלי להערכה והדרכה של בנות עם תסמונת רט" כמודל לדוגמה. ההרצאה נגעה בעובדה כי בנות המאובחנות עם תסמונת רט מציגות מגוון של קשיים תפקודיים הפוגעים באיכות חייהן. מגוון זה של לקויות שונה מילדה לילדה, ומחייב טיפול מותאם-אישי ומשכל.

על מנת להעניק טיפול נאות, ומתוך הצורך לבצע הערכה מסודרת לכל ילדה, הוקם המרכז לתסמונת רט בישראל. המרכז כולל מרפאת רופאים מומחים הממוקמת בתה"ש וצוות חינוכי/שיקומי אשר מבצע הערכות במרכזי חינוך ברחבי הארץ. צוות

חידושים מחקריים מהקונגרס העולמי על תסמונת רט

ד"ר ברוריה בן זאב, מנהלת המרפאה לתסמונת רט ומנהלת היחידה לנוירולוגיה של הילד, ב"ח ספרא לילדים, תל השומר

במוחות העכברים (בגלל מנגנון השפעה מורכב של הגן MECP2), ותוספת של המרכיב הפעיל שלו הביאה להארכת חיי העכברים

נוספות באותו כיוון. כך למשל עבודתו של גיימס איובנק מטורונטו, שהראה שאם מביאים לידי ביטוי את הגן התקין בחלקים הקדמיים בלבד של מוח העכבר החולה לאחר הופעת הסמפטומים, חל שינוי חיובי בהתנהגותו. היה עיסוק מעמיק במערכת הנשימה של עכברים שבהם יש הפרעה ככל הנראה גם במערכת הסרטונינגית וגם במערכת האדרנגית, עם תיקון במתן דסיפרמין (העובד על המערכת האדרנגית) ומתן אמפקינים המעלים BDNF. לצערנו הניסוי הקליני

בין התאריכים 10-13 באוקטובר נערך בפריס הקונגרס העולמי על תסמונת רט. היה זה כנס רב משתתפים, שמנה להערכתי כ-600 איש מכל התחומים: רופאים, חוקרים, אנשי המקצועות הפרא-רפואיים והורים. הכנס היה עמוס וגדוש: היו בו מספר מושבים מרכזיים שנתנו סקירה על החידושים בתסמונת מכל האספקטים, אך רוב הזמן היה מוקדש להרצאות, לסדנאות ולמצגות, כשהמוקדים היו מדע בסיסי, נושאים קליניים רפואיים ונושאים טיפוליים פרא-רפואיים. בנוסף למתרחש בחדרי ההרצאות, התקיימו מספר התארגנויות ומפגשים חשובים של

לפרסום הסנסציוני של פרופ בירד מאנגליה לפני קרוב לשנתיים, שחשפה שבמודל העכבר המחלה הפיכה לאחר הופעת הסימנים עם "תיקון גנטי", הוצגו עבודות נוספות באותו כיוון

ולשיפור בתנועתם וברגולציית קצב הלב שלהם. ממצא זה מעלה את האפשרות לשימוש בחומר זה או למציאת דרך לשפועל מעגל יצירתו הפנימית כהתערבות טיפולית. ממצא נוסף קשור להעשרת הסביבה בה חי עכבר הרט בגרועים, והשפעתם החיובית על תפקודו ועל מבנה המוח שלו (שוב ממצא עם השלכות מיידיות בקליניקה). ממצא מעניין נוסף הוא מתן כולין (או סקופולאמין הגורם להעלאת נוכחותו בסינפסה) לעכברי "רט", בהנחה שהמערכת הכולינגרית אינה תקינה. עם מתן התכשיר חל שינוי לטובה בהתנהגות העכברים שהפכו ערניים יותר, עם שיפור ביכולת התנועה. מדובר במרכיב שניתן לשקול לתת לבנות רט, לאחר עריכת מחקר מסודר.

בתחום הרפואי היתה סדנא ופאנל על אפילפסיה בילדות רט, עם הכרה חוזרת במגוון הפרכוסים שהבנות סובלות מהן, וכן העובדה שחלק מן האירועים המפורשים גם על ידי ההורים והמטפלים, וגם על ידי הרופאים, אינם פרכוסים. רוב אנשי הפאנל סיכמו

שהתרופה היעילה ביותר לטיפול בפרכוסים היא דפלפט. פרט למחקר מגרמניה שמצא דווקא שטגרטול ואוספולוט הן תרופות יעילות יותר. היו דיונים לגבי הגישה לטיפול בעקמת בחולות, המחייבת מעקב וטיפול פיזיותרפי, שימוש במחוכים והגעה לניתוח בזמן מתאים, כשמטרת הניתוח היא לא רק קבלת זווית טובה אלא שיפור



של הצרפתים במתן דסיפרמין (תרופה אנטי דיכאונית מקבוצת האנטיציכלים) לבנות עדיין בחיתוליו, בגלל בעיות רישוי בירוקרטיות למחקר בבני אדם.

ממצא מעניין נוסף ממעבדתו של פרופ' גניש מקיימברידג' הוא שהחומר IGF1, חלבון המופרש גם במוח ויש לו השפעה על הבשלת הסינפסות, נמצא במינון נמוך

קבוצת ה-EURO RETT. זו התארגנות של רופאים ואנשי מדע בסיסי ממספר ארצות באירופה וגם מישראל, שמטרתה לקדם מחקר בתסמונת רט תוך איסוף מידע מסודר על החולות והחולים בארצות אלה. הקבוצה ממומנת על ידי ארגון הבריאות האירופאי למחלות נדירות ותבטיח שיתופי פעולה, העברת ידע וקידום הנושא באירופה. קבוצה שניה שהתארגנה היא קבוצה של מספר ארצות (בריטניה, איטליה, ספרד, ישראל וצרפת) שיחד תגיש בקשה לגרנט גדול לאיחוד האירופי לשם קידום מחקר בתסמונת. כמו כן, התארגנה שוב קבוצת מחקר הרט, שמשוייכת ל-IRSF, וכוללת קבוצות אמריקאיות, מרכז אירופאיות ומישראל. מרכז הכובד של ההתארגנות הוא בתחום ההגדרות והקשר לעולם האוטיזם.

לחידושים עצמם בתחום המדע הבסיסי: בהמשך לתגלית אחרונה ממעבדתה של פרופ' זוגבי בבילור, שהראתה שהגן MECP2 אינו גן מדכא ביטוי של גנים אחרים במקרים רבים, אלא גן הקשור בהפעלה ישירה

של גנים אחרים, היו דיונים על הדילמה בין שתי התפיסות, ומשמעותן להבנת המחלה וכן להבנת מנגנוני פעולה אחרים של הגן - כגון השפעתו על מבנה הכרומוסין. בנוסף, בהמשך לפרסום הסנסציוני של פרופ' בירד מאנגליה מפברואר 2007, שחשפה שבמודל העכבר המחלה הפיכה לאחר הופעת הסימנים עם "תיקון גנטי", הוצגו עבודות

תסמונת רט - התמודדות וטיפול

ד"ר באדן, MD,FRCC, מנהלת מרפאת רט במרכז להתפתחות באוניברסיטה לבריאות ומדע באורגון ארה"ב

את הדרך כדי לאפשר זאת. בנות בעלות תסמונת רט לרוב נמוכות, כפות הידיים והרגליים שלהן קרות, הן סובלות משברים עקב היווצרות עצמות בעייתית. הן כאילו בוהות - דבר שניתן לאבחן בטעות כהתקף אפילפטי.

לילדות עם היפוטוניה אנחנו ממליצים על תרופה בשם לקרניטיין, שזו חומצה אמינית שעוזרת בהגברת טונוס ושיפור החוזק. לבעיות שינה אנחנו ממליצים על מלטונין, וכשיש בעיות בהאכלה או באכילה יש לנו בצוות דיאטנית וקלינאית שמייעצות. במצב של רפלקס אנחנו מטפלים באמצעות תרופות, ובעצירות - שזו תופעה מאד שכחה עקב הבעיה במערכת העצבים האוטונומית - צריך להזהר במתן סיבים אם הן לא שותות מספיק. אני ממליצה על מירלקס (פגלקס בישראל). כשיש ריור ניתן לנסות תמצית מזון בטעם לימון; זה עוזר אם שמים מתחת ללשון אחר האוכל, ואם זה לא עובד ניתן לטפטף טיפה אחת מתחת ללשון של אטרופין 1 אחוז.

יש לנו במרפאה 13 מקרים של אבנים במרה. הצעירה מביניהן בת 12, וזה התגלה עקב נפיחויות והקאות לאחר האוכל. צוות המרפאה שלנו כולל נירולוגים, אורטופד, גסטרואנטרולוג, אנדוקרינולוג, עובדת סוציאלית, דיאטנית, פיזיותרפיסט, קלינאית מומחית בת"ח ומרפאה בעיסוק. אני מסבירה לצוות שאנחנו צריכים לתקשר עם ההורים, משום שהם חלק מהצוות והם יכולים להסביר לנו איך ובמה נוכל לעזור להם ולבנותיהן.

אני מנהלת שתי קליניקות של תסמונת רט, המונות 219 משפחות. ד"ר רט הביא את תסמונת רט לידיעתנו ב-1985, וכך אבחנתי את הילדה הראשונה. הבנות הלוקות בתסמונת הן יפיות, וכשהן מסתכלות עליי אני מרגישה שהן אומרות לי משהו. זה דבר שלא רואים בבעיות התפתחותיות נוספות, ולכן זה מלמד אותנו שיש משהו מעבר למה שאנו מצליחים לראות ולהבין.

זו תסמונת שמופיעה בעיקר בבנות, אך יש לנו במרפאה גם שלושה בנים. האבחון עדיין קליני, ואצלנו ב-15 אחוזים מהמקרים לא נמצאה מוטציה. הילדות המאובחנות שונות אחת מהשנייה, והביטוי של התסמונת שונה בהתאם לגיל, מאחר שביטוי הן מתרחש באזורים שונים במוח ובזמנים שונים.

אחד הדברים שלמדתי הוא שהילדות מגיבות כשעובדים איתן. המטפלים שלהן אומרים שהן מבינות אותם, ואמנם כך.

אני רוצה לספר על כמה מקרים מהקליניקה שלי, שמראים שיש התקדמות ולמידה לאורך השנים. ילדה אחת, למשל, התחילה ללכת בבריכה בגיל 12 ולאחר חודשיים של הליכה בבריכה התחילה גם ללכת מחוץ למים (בכנס זה הודגם בסרטון). ילדה נוספת התחילה לדבר בגיל 14 לאחר שבגיל שנתיים איבדה את כל המיומנויות שלה ולא יכלה לדבר כלל. עם הזמן למדה מילים וכעת מדברת ברור. כלומר יש פוטנציאל למידה, אך יש דיפרקסיה קשה ולכן צריכים למצוא

אחד הדברים שלמדתי הוא שהילדות מגיבות כשעובדים איתן. המטפלים שלהן אומרים שהן מבינות אותם, ואמנם כך.



אובייקטיבי במצב החולות כולל שמירה או חזרה להליכה, שיפור הישיבה ומניעת כאב. החוקרים הסכימו שהחלטות על ניתוחי העקמת והמעקב הטיפולי אחריהן חייבות לערב צוות רב תחומי, שיעריך את יכולת הילדה לעמוד בניחות מכל האספקטים ויבנה תכנית שיקומית מלאה ומהירה לאחריו.

מספר סקירות על מצב העצם הראו נטייה גוברת לאוסטאופורוזיס בבנות בגלל ספיגה מוגברת של עצם וחסר בויטמין D. גם הנושא של מערכת העיכול נידון, עם דיווח מקבוצות שונות על שכחות גבוהה של בעיות אכילה, לעיסה ובליעה אצל ילדות, הנמצאות בקורלציה לגיל (מחמירות עם הגיל). דווח גם על למעלה מ-20% רפלקס מהקיבה, וכן על נטייה לרפלקס הקאה מוגבר המקשה על האכילה, וכן על שכחות גבוהה של תת-תזונה. הבנות עם קשיי האכילה הן הרזות והפחות תנועתיות. אחוזי ההאכלה ב-G-TUBE גלל תת משקל וסיבוכים אחרים של קשיי ההאכלה גבוהים יותר בארצות אירופה מאשר אצלנו.

עסקו גם בהשפעת סוג המוטציות בן על ביטויי מחלה, ואכן קיימות קורלציות די ברורות עם מוטציות קשות יותר ופחות, אך מעבר למוטציות גם לגורמים אחרים יש השפעה על החומרה. תוארו גנים חדשים הנותנים תמונה דמויית רט, כגון הגן הנוסף על כרומוזום ה-CDKL5 X. תוארו עשרות ילדות הנושאות אותו, ומראות תמונה של פרכוסים לעתים קשים מאוד בשנה הראשונה לחיים, ובהמשך תמונה דמויית רט אך עם פחות קשר עין וקושי בהליכה עצמאית. הוצג גם גן חדש שנקרא FOXP1 על כרומוזום 14, שגם הוא נותן תמונה דומה, אך הילדות והילדים חולים בהרבה ומראים ביטויי מחלה כבר בחודשים הראשונים לחייהם. עסקו בנסיון להבין את הקשר בין הגנים הללו לגן MECP2.

עלתה גם המודעות לקבוצה הבוגרת עם תסמונת רט, ותואר מהלך המחלה ב-266 בנות מאנגליה בגילאים 59-20. 50 מהן הלכו עצמאית, וחומרת ונוכחות האפילפסיה פחתה מ-70% שנוזקו לתרופות בגיל 20 ל-29% מעל גיל 30. כמעט כולן הראו סטראטיפיות, הפרעות הנשימה עם ריבוי עצירות נשימה וחסר סדירות בנשימה. סקוליוזיס חמור נצפה בלמעלה מ-40%.

לסיכום, היה זה כנס פורה ומרתק. אמנם אין עדיין פריצת דרך חד משמעית ל"הבראת" הבנות, אך הידיעה שכל כך הרבה חוקרים ורופאים בעלי שם עוסקים בתחום מאוד מעודדת.

תסמונת רט יכולה להיות התסמונת הניורולוגית הראשונה ההפיכה. המדענים, הטכנולוגיה והרעיונות נמצאים. הזמן הוא עכשיו! בנותינו מחכות

לתרומות

- ניתן לתרום באחת משלוש דרכים:
 - המחאות ניתן לשלוח לכתובתנו: המרכז לתסמונת רט בישראל ת.ד. 1031 רמת-גן 52110. על ההמחאה יש לרשום לפקודת המרכז לתסמונת רט בישראל (ע"ר)
 - ניתן לתרום ישירות לחשבוננו: בנק לאומי, סניף גבעתיים, 857, מספר חשבון: 028346/01.
 - ניתן לתרום באמצעות כרטיס אשראי בעזרת טופס מאובטח באתרנו: www.rett.org.il
- למרכז לתסמונת רט אישור מס הכנסה לעניין תרומות לפי סעיף 46 לפקודת מס הכנסה.

תודה!!

בקרו בפורום באתר שלנו
www.rett.org.il

פרופ' זוגבי על תסמונת רט "כל אחד מכיר מישהו עם פרקינסון, אפילפסיה או סכיזופרניה. אך כשרואים את כל הסימפטומים האלו בילדה אחת זה שובר את הלב"

הנני אני

מאת: קתי הנטר

תרגום: עו"ד ארז אהרוני

ילדים עוצרים לידי ובי מתבוננים למה אני לא יכולה - הם לא מבינים לשחק ולהשתולל כמו כל הבנות והבנים. והם מרגישים בתוך ליבם שמשוהו לא בסדר בילדה שמולם. אחרים נועצים בי מבט ומסתובבים לאחור והם לא יודעים באיזה מילים ממש לבחור. אחד עם השני, הם בשקט מתלחשים ואני לא יודעת למה הם לא רואים שהנני אני, למרות שאני שונה משאר הילדים. אני יודעת שאני לא יכולה לעשות הרבה דברים - אני לא יכולה לדבר, ואני לא יכולה לשיר שירים אבל אני גם שייכת לעולם הזה כמוכם ואני מאושרת ממש כמו כולכם. לכן כשאתם רואים אותי- בבקשה אל תלכו תגידו לי - שלום וגם... קצת אליי תחייכו.

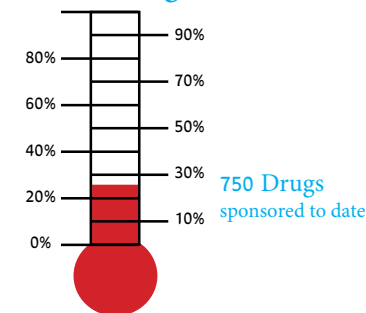


אימוץ תרופה

הפיצו את המספר 3,000 לכל מי שאתם מכירים, לכל מי שאכפת לו ותסמונת רט קרובה לליבו. 3,000 תרופות שינוסו על עכברים הלוקים בתסמונת רט יכולות לשנות את העתיד של הבנות שלנו. כל תרומה של 500 שקלים היא "משפחה מאמצת" לתרופה אחת. מגיע להן יותר, בזכותכם זה יכול להפוך לאפשרי. ניתן לתרום למרכז לתסמונת רט באשראי באמצעות האתר, בשיק או בהעברה בנקאית. תרמו עכשיו.



Our Campaign Goal
3,000 Drugs



נוחי - י'ד'ד אמת

הנערכים בימים אלה בו זמנית בישראל, סקוטלנד וארה"ב, במטרה למצוא מרפא לתסמונת.

תודה חמה מקרב לב, סיגל הרץ-תירוש, מנכ"ל המרכז לתסמונת רט בישראל (ע"ר)

תודה מיוחדת לנוחי דנקנר על תרומתו האישית. נוחי ומשפחתו התגייסו לטובת העמותה לבקשת ידידו ויו"ר העמותה, שמואל זיסמן. תרומתו האישית של נוחי והירתמותו לגיוס הכספים, אפשרו לעמותה להתחיל במימון שישה מחקרים

שותפים, מאמצים ותורמים