

TARTU ÜLIKOOL

Sporditeaduste ja füsioteraapia instituut

**Kristiina Värs**

**Rett sündroomiga laste peen- ja jämemotoorne areng ning tõendus põhine füsioterapeutiline käsitus**

**Fine and gross motor development of children with Rett syndrome and evidence-based developmental physiotherapy**

**Bakalaureusetöö**

Füsioteraapia õppekava

Juhendaja: MSc, M. Mets

Tartu 2019

# SISUKORD

KASUTATUD LÜHENDID .....	3
SISSEJUHATUS .....	4
KIRJANDUSE ÜLEVAADE.....	5
1. Rett sündroom .....	5
1.1. Etioloogia ja patogenees.....	5
1.2. Sümptomid ja progresseerumine .....	6
1.2.1. Faas 1 – varajane arengu seiskumine.....	7
1.2.2. Faas 2 – kiire tagasilangus .....	7
1.2.3. Faas 3 – pseudo – statsionaarne periood.....	8
1.2.4. Faas 4 – hiline motoorse võimekuse halvenemine .....	8
1.3. Diagnoosimine.....	9
2. Füsioterapeutiline sekkumine .....	11
2.1. Füsioterapeutiline hindamine .....	11
2.2. Füsioterapeudiline sekkumine Rett sündroomi faaside kaupa .....	13
2.3. Peenmotoorne areng ja füsioteraapia .....	14
2.4. Jämemotoorne areng ja füsioteraapia .....	17
2.5. Skolioos.....	20
KOKKUVÕTE .....	22
KASUTATUD KIRJANDUS .....	23
SUMMARY .....	28
AUTORI LIHTLITSENTS TÖÖ AVALDAMISEKS.....	30

## KASUTATUD LÜHENDID

6 <i>MWT</i>	Ingl k. <i>6 minute walking test</i> , 6 minuti kõnnitest
<i>AFO</i>	Ingl k. <i>Ankle Foot Orthoses</i> , hüppeliigese- ja jalaortoos
DS	Downi sündroom
<i>GMFM</i>	Ingl k. <i>Gross Motor Function Measure</i> , test jämemotoorika hindamiseks
MECP2	Metüül-CpG-d siduv valk 2
PCI	Lad k. <i>Paralysis Cerebralis Infantilis</i> , tserebraalparalüüs
<i>PEDI</i>	Ingl k. <i>Pediatric Evaluation of Disability Inventory</i> , test jämemotoorika hindamiseks
RTT	Rett sündroom

## SISSEJUHATUS

Rett sündroom (RTT) on haruldane pärilik neuroloogiline arenguhäire, mis esineb ainult tütarlastel. Haiguse täpsed tekkepõhjused on tänase päevani teadmata. Tegemist on komplekse haigusega, kuid peamiselt mõjutab see kesknärvisüsteemi. RTTile on iseloomulik, et esimestel elukuudel arenevad lapsed tavapäraselt, kuid 6-18kuuselt hakkavad avalduma haiguse esimesed ilmingud. Tavapäraselt arenenud laps hakkab kaotama motoorseid oskuseid, samuti taandareneb kognitiivne võimekus ja tekivad haigusele iseloomulikud stereotüüpiad.

Füsioteraapial on tähtis roll RTTiga laste elukvaliteedi parandamisel. Kuna enamus diagnoositutest ei omanda erinevaid peen- ja jämemotoorseid oskusi ning iseseisvat liikumist, siis on olulisel kohal sobilike fasiliteerimisvõtete kasutamine, eesmärgiga soodustada lapse arengut võimalikult suurel määral. Olulisel kohal on ka rühi korrigeerimine ning skeletilihassüsteemi komplikatsioonide vältimine, kuna RTTi üheks sagedaseks kaasuvaks probleemiks on skolioosi tekkimine juba varajases lapseas, esinedes enam kui pooltel diagnoositutest.

RTT jaotatakse tüüpiliseks ja atüüpiliseks vormiks. Mõlema vormi sümptomaatika ja sellest tulenev füsioterapeutiline käsitlus on erinev. Antud töös uuritakse sagedamini esinevat ehk tüüpilist RTTi vormi. Sellest tulenevalt on käesoleva bakalaureusetöö eesmärgiks anda teaduskirjanduslik ülevaade RTTi tüüpilise vormi olemusest, peamistest sümptomitest, peen- ja jämemotoorsetest häiretest ning füsioterapeutilistest käsitlusmeetoditest.

Töö kirjutamise üheks ajendiks oli autori isiklik kokkupuude tütarlapsega, kellel on diagnoositud RTT, ning kelle puhul on näha, et kahjuks on nii üldine kui ka meditsiini valdkonnas töötavate spetsialistide teadlikkus sellest haruldasest haigusest Eestis vähene. Lisaks, kuna tegemist on väga keeruka ja haruldase diagnoosiga, siis on eriti oluline, et spetsialistide sekkumine oleks teaduspõhine ja võimalikult efektiivne. Antud töö võiks huvi pakkuda eelkõige laste ja neuroloogia valdkonnas tegelevatele füsioterapeutidele, kuid kasulikku informatsiooni leiaksid ka tegevusterapeutid ja pered, kus on kasvamas RTTiga laps.

Märksõnad: Rett sündroom, füsioteraapia, peenmotoorne areng, jämemotoorne areng, skolioos

*Keywords: Rett syndrome, physiotherapy, fine motor development, gross motor development, scoliosis*

# KIRJANDUSE ÜLEVAADE

## 1. RETT SÜNDROOM

Rett sündroom (RTT) on pärilik neuroloogiline arenguhäire, mille esinemissagedus on 1:10 000 – 22 000 ning mis puudutab ainult tütarlapsi (Dziwota *et al.*, 2016). Rett sündroomi kirjeldas esimest korda 1966. aastal Austria laste neuroloog Andreas Rett (Rett, 1966, viidatud Kyle *et al.*, 2018 järgi). Dr. Rett kirjeldas naispatsiente, kellel esines varajane arenguline mahajäämus ning sellele lisaks kadusid ka juba eelnevalt omandatud sotsiaalsed, motoorsed ja kognitiivsed oskused (Percy, 2016). Haiguse defineeris 1983. aastal Rootsi laste neuroloog Bengt Hagberg ja nimetas selle „Rett sündroomiks“ (Hagberg *et al.*, 1983, viidatud Percy 2016 järgi). Aastal 1999 leiti, et sündroomi üheks võimalikuks põhjustajaks on mutatsioon geenis metüül-CpG-d siduv valk 2 (MECP2) ning tegemist on X-liitelise dominantse mutatsiooniga (Amir *et al.*, 1999). Lisaks tüüpilisele ehk klassikalisele RTTi vormile on olemas atüüpiline ehk varieeruv RTTi vorm. Atüüpilise RTTi puhul esinevad paljud, kuid mitte kõik RTTile iseloomulikud kliinilised tunnused (Neul *et al.*, 2010). Tüüpilise ning atüüpilise vormi erinevused on täpsemalt välja toodud peatükis 1.4. Diagnoosimine.

### 1.1. Etioloogia ja patogenees

RTTi tüüpilise vormi puhul seostatakse haiguse teket geeni MECP2 mutatsiooniga 92%-l juhtudest ning atüüpilise vormi puhul 58%-l juhtudest, seega ei pruugi kõigil geeni MECP2 mutatsiooniga lastel RTTi avalduda ning näib, et antud mutatsioon ei ole ka ainukene tekkefaktor (Percy *et al.*, 2007). Lastel, kellel esineb RTT, kuid puudub mutatsioon geenis MECP2, on haiguse avaldumise põhjuseks tõenäoliselt mutatsioon mõnes teises geenis (Percy, 2016). Siiani on täpselt teadmata, millised mutatsioonid geenis MECP2 põhjustavad RTTi avaldumist (Kyle *et al.*, 2018). Geen MECP2 asub X-kromosoomis ning just seetõttu haigestuvad ainult tütarlapsed. Poisslapsed, kes pärivad defektse MECP2 geeni haigestuvad ensefalopaatiasse, mille tagajärjel surevad juba emaülas või vahetult pärast sündi (Weng *et al.*, 2011).

Organismis mõjutab valk MECP2 (Percy, 2016):

- a) aju ainevahetust;
- b) maksas triglütseriidide sisaldust;
- c) kolesterooli, triglütseriidide ja lipiidide taset;

- d) insuliini resistentsust;
- e) rakutasandil mitokondrite struktuuri.

Kõige enam leidub MECP2 valku ajus, kopsudes ja põrnas. Vähesemal määral maksas, südames, neerudes ja peensooles (Liyanage & Rastegar, 2014).

## 1.2. Sümptomid ja progresseerumine

RTT on multisüsteemne haigus, mis mõjutab peamiselt kesknärvisüsteemi. On leitud, et RTTiga lastel on väiksem pea ümbermõõt, sest neuronite kehad on väiksemad ja rakud on tihendamalt koos (Kyle *et al.*, 2018). Keskmiselt kaalub aastase lapse aju 900g (Duncan Armstrong, 2005), kuid RTT laste aju on samaealistega võrreldes 60-80% väiksem (Lotan & Ben-Zeev, 2006). Samas ei vähene RTTiga laste olemasolev aju mass lapse kasvades ning ajuatroofiat ei esine (Duncan Armstrong, 2005).

Lisaks aju kasvuhäiretele tekivad ka stereotüüpiad, epilepsiahood, perioodiline hingamine, uneprobleemid, kasvu- ja toitumishäired ning seedetrakti probleemid (Percy, 2016). Lisaks käelistele stereotüüpsetele liigutustele on sündroomi stereotüüpiad veel kaela viimine hüperekstensiooni, pea lateraalsuunaline liigutamine, huulte rullimine, silmade pööritamine, keha kiigutamised ning jalaga pöranda patsutamised (Temudo *et al.*, 2008)

Iseloomulikeks sümptomiteks on kõneoskuse ja motoorsete oskuste mittesaavutamine ning kadumine (Kyle *et al.*, 2018). Enamustel RTTiga lastel on sünnieelne ja sünnijärgne motoorne areng esimesed 5-6 elukuud iseärasusteta (Lotan & Ben-Zeev, 2006). Kolmandaks elukuuks omandavad nad peahoju keskliinil, kuuenda elukuu lõpuks pööramise ja mõned õpivad ära ka toe najal istumise (Einspieler *et al.*, 2005). Puudulikuks jäävad oskused nagu iseseisev istumine, roomamine, toe najal püsti tõusmine ja iseseisev kõndimine (Neul *et al.*, 2014). Uuringutes on välja toodud, et RTTi diagnoosiga lastel hilineb roomamisoskus 63,6%-l, istumisoskus 42%-l ja neil, kes omandavad iseseisva kõnni, on täheldatud kõnniataksia esinemist 83,3%-l juhtudest (Dziwota *et al.*, 2016). Lisaks motoorsetele mahajäämustele, esineb neil lastel ka lihastoonuse häireid. RTTi puhul on peamiseks lihastoonuse häireks hüpotoonia, lapse kasvades võib see muutuda hüpertoonuseks ja edasi võib välja kujuneda esmalt alajäsemetest algav spastilisus, mis hiljem võib väljenduda üle kogu keha. RTTiga diagnoositutest 30%-l jääb püsima hüpotoonia, 40%-l esineb spastilisust ja 30% areneb välja düstoonia (Lotan & Hanks, 2006).

RTT on vastavalt progresseerumisele jaotatud nelja faasi (Hagberg, 2002):

Faas 1 – varajane arengu seiskumine – 6-18kuuselt;

Faas 2 – kiire tagasilangus – 1-4aastaselt;

Faas 3 – pseudo-statsionaarne periood – 4-7aastaselt;

Faas 4 – hiline motoorse võimekuse halvenemine – 10-aastaselt (Hagberg, 2002).

### **1.2.1. Faas 1 – varajane arengu seiskumine**

Esimene faas kestab mõnest nädalast kuni mõne kuuni (Kyle *et al.*, 2018). Enamikel lastel avaldub selles faasis hüpotoonia (Lotan, 2006). Samuti kaovad juba õpitud oskused, nagu käte sihtmotoorika, häälitsemine ja suhtlemine. Liigutused on monotoonsed ja neil puudub normipärane intensiivsus, kiirus ja liikumisulatus. Imikutele omased põtkimisliigutused, mis avalduvad tervetel lastel tavaliselt kolmandal elukuul ja taanduvad viiendaks elukuuks, kui tekib tahteline liigutustegevus, on RTTiga imikutel puudulikud, kohmakad, aeglased või liiga äkilised (Einspieler *et al.*, 2016). Selles perioodis aeglustub lisaks ka pea ümbermõõdu kasvamine (Kyle *et al.*, 2018).

### **1.2.2. Faas 2 – kiire tagasilangus**

Kiire oskuste tagasilanguse faas kestab tavaliselt nädalatest mõne kuuni (Lotan & Ben-Zeev, 2006). Selles faasis kaob RTTiga lastel tahteline käeline tegevus ja verbaalsed oskused. Esile tulevad ka stereotüüpilised käelised liigutused, nagu väänamine, pigistamine ja plaksutamine (Kyle *et al.*, 2018). Sellele faasile on iseloomulikud ägedad nutmise ja kiljatuste episoodid, eelkõige 18-24 elukuul (Lotan & Ben-Zeev, 2006). Umbes 92%-l lastest on kirjeldatud ka seedetrakti probleeme ning sellega seoses võivad lapsed tihti öösiti ärgata ja olla rahutud (Motil *et al.*, 2012). Tekivad autistlikud iseärasused nagu paanikahood, hammaste krigistamine, apnoe ja hüperpnoe, treemorid, kõnniataksia ja apraksia (Lotan & Ben-Zeev, 2006) ning krambihood, mis võivad esineda koos epilepsiaga (Dziwota *et al.*, 2016). Mikrotsefaalia ja selle mõju võimeneb, lisaks tekib ebaregulaarne hingamine ja hingamise seiskumised (Kyle *et al.*, 2018). Laste suhtlemine muutub apaatseks, kuigi silmkontakt on säilinud. Lapsed kaotavad huvi inimeste ja objektide vastu. Üheks iseärasuseks on ka erinevate objektide, näiteks mänguasjade, haaramise järsk lõpetamine poole tegevuse pealt ja tegevuse seosetu asendamine juuste tõmbamise või sõrmedega vastu pead koputamisega (Smeets *et al.*, 2011).

### **1.2.3. Faas 3 – pseudo – statsionaarne periood**

Kolmandat faasi on nimetatud ka regressiooni või stagnatsiooni faasiks (Dziwota *et al.*, 2016; Kyle *et al.*, 2018). Ilmneb tavaliselt eelkooliealistel lastel ja võib kesta kuni täiskasvanu eani. Kuna periood võib kesta võrdlemisi pikalt, siis on võimalik selles faasis erinevaid oskusi uuesti õppida (Lotan & Ben-Zeev, 2006). Näiteks võivad RTTiga lapsed omandada juurde selliseid motoorseid oskusi nagu iseseisev kõnd, ning lapsed, kes omandasid kõnnioskuse enne regressiooni perioodi, jätkavad selles faasis oma kõnnimustri täiustamist (Smeets *et al.*, 2011). Lisaks võivad RTTiga lapsed selles perioodis näidata kergelt kognitiivse võimekuse paranemist, kuid tahtelised üla-ja alajäsemete liigutused jäävad endiselt puudulikuks (Kyle *et al.*, 2018). Regressioonist hoolimata on RTTiga lastel ka siin faasis hingamisprobleemid, häiritud unerežiim, ärevus ja käte apraksia või düspraksia (Liyanage & Rastegar, 2014).

### **1.2.4. Faas 4 – hiline motoorse võimekuse halvenemine**

Neljas faas algab umbes 10-aastaselt (Kyle *et al.*, 2018) ja enamasti just selles faasis kaotavad RTTiga lapsed kõnnioskuse ning jäävad liikumisel osaliselt või täielikult ratastoolist sõltuvaks (Liyanage & Rastegar, 2014). Samas kõik RTTi diagnoosiga lapsed ei progresseeru neljandasse faasi, vaid jäävad püsima kolmandasse (Kyle *et al.*, 2018). Lapse kasvades vähenevad stereotüüpilised käelised liigutused (Smeets *et al.*, 2011). Tekkida võib düstoonia ning deformatsioonid üla-ja alajäsemetes (Lotan & Ben-Zeev, 2006), nagu labajala *equino-valgus* või *equino-varus* asendid (Smeets *et al.*, 2011). Selles faasis arenevad välja ka rühihäired, millest levinuimaks on skolioos ja mille teke on peamiselt seotud hüpokineesia ja ebatavapärase arenguga. On leitud, et 79%-l alla 13-aastastel RTTiga lastel esineb väljakujunenud skolioos ning selle esinemissagedus kasvab koos vanusega. Üle 16-aastastel esineb skolioosi juba 85%-l (Percy *et al.*, 2010).

Selles faasis algab ka puberteediiga ja menstruatsioon, mis mõjutab antropomeetrilisi näitajaid, luuliste struktuuride arengut ja psühhosotsiaalseid aspekte. Umbes 25%-l RTTiga tüdrukutest avaldub puberteet tavapärasest varasemalt ehk enne kaheksandat eluaastat, kuid esimene menstruatsioon tavapärasest hiljem ehk umbes 13-aastaselt. Puberteedia varajast algust on seostatud väikese kehamassiindeksiga (Killian *et al.*, 2014).



### 1.3. Diagnoosimine

RTTi diagnoosimiseks pandi 2010. aastal kirja spetsiaalsed kriteeriumid. RTTi tasuks algselt kahtlustada, kui postnataalselt on täheldatud pea kasvu aeglustumist. Diagnoosimisel on lisaks abiks ka järgnevad kriteeriumid (Neul *et al.*, 2010):

Peamised kriteeriumid:

- a) eesmärgipärase käelise oskuse osaline või täielik kadumine;
- b) kõneoskuse osaline või täielik kadumine;
- c) kõrvalekalded kõnnioskuses: häirunud kõnd (düspraksia) või oskuse puudumine;
- d) stereotüüpilised käelised liigutused: väänamine/pigistamine, plaksutamine/koputamine, hõõrumisliigutused ja käte suu juurde viimine.

Toetavad kriteeriumid:

- a) ärkvelolekul häirunud hingamine;
- b) bruksism ärkvelolekul;
- c) unerežiimi häirumine;
- d) lihastoonuse häired;
- e) perifeersed vasomotoorsed häired;
- f) skolioos/küfoos;
- g) kasvu aeglustumine;
- h) külmad labakäed- ja jalad;
- i) spontaansed naeru/karjumise hood;
- j) valutundlikkuse vähenemine;
- k) silmadega osutamine (ingl k. *eye pointing*).

Välistavad kriteeriumid:

- a) peri- või postnataalne ajutrauma, neurometaboolne haigus või tõsised infektsioonid, mis põhjustavad neuroloogilisi probleeme;
- b) ebatavaline psühhomotoorne areng esimesel kuuel elukuul.

Edasisel diagnoosimisel on abiks järgnevad kriteeriumid, mis aitavad eristada ka RTTi kahte vormi:

Tüüpilise ehk klassikalise RTTi vormi diagnoosimise kriteeriumid (Neul *et al.*, 2010):

- a) regressiooni periood, mille tulemusena seisund paraneb või stabiliseerub;
- b) kõik peamised kriteeriumid ja kõik välistavad kriteeriumid;

c) toetavad kriteeriumid ei ole nõutud, kuid esinevad tihti tüüpilise RTTi korral.

Atüüpilise ehk varieeruva RTTi vormi diagnoosimise kriteeriumid (Neul *et al.*, 2010):

- a) regressiooni periood, mille tulemusena seisund paraneb või stabiliseerub;
- b) vähemalt kaks neljast peamisest kriteeriumist;
- c) viis toetavat kriteeriumi 11-st.

Tüüpilist RTTi vormi esineb sagedamini kui atüüpilist ning atüüpilise vormi puhul jääb normaalse arengu periood lühikeseks. Atüüpilise vormi puhul märgatakse arengulist mahajäämist varasemalt kui tüüpilise vormi korral, iseloomulikud on infantiilsed spasmid ja kongenitaalne lihashüpotoonia (Dziwota *et al.*, 2016).

Nii tüüpilise kui ka atüüpilise vormi puhul on 95-99%-l juhtudest RTTiga laste eluiga vähemalt 10 aastat. Potentsiaalselt elatakse RTT diagnoosiga keskeani, tüüpilise vormi puhul elavad vähemalt 50aastaseks 40% diagnoositutest ja atüüpilise vormi puhul 80% diagnoositutest (Kirby *et al.*, 2010). Varasemalt oli keskmine RTTi diagnoosimise vanus 4 aastat, kuid praeguseks on see number vähenenud ja keskmine diagnoosimise vanus on tüüpilise RTTi vormi puhul 2,7 aastat ning atüüpilise vormi puhul 3,7 aastat. Varasemat diagnoosimist saab seostada teadlikkuse tõusuga ja kuuekuuste kuni kolmeaastaste laste põhjalikuma uurimisega spetsialistide poolt (Tarquinio *et al.*, 2015). Sellest tulenevalt on käesoleva töö autori arvates tähtis ka Eestis tegeleda rohkem spetsialistidele suunatud teavitustööga, et RTTiga lapsed saaksid võimalikult varakult spetsiifilisemat ravi.

Vaadeldes edasi füsioterapeutilisi käsitusi RTTi puhul, tuleb kindlasti silmas pidada eelnevalt kirjeldatud sümptomeid ja võimalikke kaasuvaid komplikatsioone. Käesoleva bakalaureusetöö autori arvates tuleb teraapia planeerimisel jälgida, millises faasis RTTiga patsient on ja lähtuvalt sellest seada ka teraapia eesmärgid.

## 2. FÜSIOTERAPEUTILINE SEKKUMINE

Füsioteraapial on tähtis osa Rett sündroomiga laste elukvaliteedi parandamisel. Peamised probleemid, millega tuleb tegeleda, on erinevad funktsionaalsed piirangud: madal kardiovaskulaarne vastupidavus, hüpotoonia, düstoonia, spastilisus, ataksia, apraksia, düspraksia, siirdumismustrite häired, skolioos ja/või küfoos, hüpokineesia, käelise funktsiooni puudulikkus, üla- ja alajäsemete deformatsioonid ja ruumiline desorientatsioon. Hüpokineesia tõttu on RTTiga lastel sagedaseks nähtuseks ka tavapärasest madalam luutihedus ehk osteopeenia, millest võib välja areneda osteoporoos (Liyanage & Rastegar, 2014; Lotan & Hanks, 2006). Osteoporoosist tulenevalt on RTTiga lastel suurem tõenäosus luumurdude tekkeks (Lotan *et al.*, 2013).

Füsioteraapia planeerimisel tuleb esmalt teostada alghindamine, et teada saada, milline on RTTiga laste kõrgeim funktsionaalne oskus ja sellest lähtuvalt planeerida edasine teraapia.

### 2.1. Füsioterapeutiline hindamine

Sobiva sekkumismeetodi valimisel tuleb põhjalikult teostada füsioterapeutiline hindamine ja arvestada, et samas vanuses RTTiga lapsed võivad olla mootorsetelt oskustelt erinevad. Mõned tüdrukud ei omanda iseseisvat istumist või seismist, teisel juhul võib laps osata kõndida, joosta või hüpata (Lotan & Hanks, 2006). Downs *et al.* (2008) uurisid 99 RTTiga tütarlaste (vanuses 1,5-27,9 eluaastat, keskmine vanus 14,1 eluaastat) mootorseid oskuseid. Tulemuseks leiti, et 74% lastest suutsid iseseisvalt istuda, 30% ilma toeta seista vähemalt 20 sekundit, 9-20% oskasid sooritada erinevaid siirdumisi ning peaaegu pooled (43%) kõndisid iseseisvalt, suutsid teha külgsuunalisi samme ja pöörata 180°. Käesoleva bakalaureusetöö autor järeldeb, et antud uuringu põhjal on võimalik öelda, et olenevalt sündroomi raskusastmest ja lapse varasemast arengust on RTTiga lapsed võimelised sooritama ka keerukamaid mootorseid tegevusi. Sellest lähtuvalt tuleks hindamismeetodite valikul kaasata nii madalamaid kui ka kõrgemaid mootorseid oskuseid analüüsivaid teste.

Jämemootorsete oskuste hindamiseks on välja töötatud spetsiifiline Rett sündroomi jämemootorsete oskuste skaala. Sellel hinnatakse kokku 15 oskust, mis on jaotatud vastavalt kolme kategooriasse. Esimene kategooria on „Istumine“, kus hinnatakse oskusi, nagu istumine põrandal, seljatoega ja seljatoeta toolil. Teine kategooria on „Seismine ja kõndimine“, kus hinnatakse üheksat erinevat keharaskuse ülekandmist nõudvat oskust – siirdumine istuvast asendist seisvasse; seismine (3, 10, 20 sekundit); kõndimine; külgsammude tegemine;

pööramine; kalde peal kõndimine ja takistusest üle astumine. Viimane ehk kolmas kategooria on „Väljakutsed“, kuhu kuuluvad kolm keerukamat tegevust nagu siirdumine lamavast asendist seisvasse, püstisest asendist põrandalt eseme võtmine ja jooksmine. Oskusi hinnatakse skaalal 0-3, vastavalt sellele, kui palju vajatakse ülesande sooritamisel kõrvalist abi (0-täielik kõrvalabi, 1-mõõdukas kõrvalabi, 2-vähene kõrvalabi ja 3-kõrvalabi pole tarvis). Seega esimese kategooria eest saab kokku 9 punkti, teise eest 27 punkti ja kolmanda eest samuti 9 punkti, maksimaalne kogusumma skoor on 45 punkti. On aga leitud, et vanusega väheneb RTTiga indiviidi testi tulemus märgatavalt, mida seostatakse neuroloogiliste kahjustustega nagu bradükineesia ja progresseeruv skolioos (Downs *et al.*, 2016).

Motoorset võimekust on võimalik hinnata ka erinevate kliiniliste testide abil. *Gross Motor Function Measure (GMFM)* hindab jämemotoorset võimekust ja selle muutust. Hinnatakse, mida ja kui palju laps teha suudab, mitte antud ülesande soorituskvaliteeti. Ülesande sooritamisele antakse hindeid 4 punkti skaalal (0-1-2-3), kus kõrgem skoor näitab paremat funktsionaalset võimekust. GMFM koosneb 88 või 66-st erinevast jämemotoorsete funktsioonide kriteeriumist, mis on jagatud viite gruppi (Ko, 2014):

- a) lamamine ja pööramine;
- b) istumine;
- c) roomamine ja põlvitus;
- d) seismine;
- e) kõndimine, jooksmine ja hüppamine.

*Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)* test hindab aga erivajadustega laste igapäevaste tegevuste nagu enesehooldustoimingute, liikumise ja sotsiaalse võimekuse sooritust ja kvaliteeti. PEDI sobib kasutamiseks alla 8-aastaste laste puhul, kuid sobib ka vanematele lastele juhul, kui nende funktsionaalne võimekus on vastavuses alla 8-aastase omaga. Lõppskoor on vahemikus 0-100, kus kõrgem skoor näitab sarnaselt GMFMile paremat funktsionaalset võimekust (Ko, 2014).

GMFMi ja PEDI kasutatakse eelkõige tserebraalparalüüsi (PCI) ja Downi sündroomi (DS) diagnoosiga laste motoorse võimekuse hindamiseks, kuid nii PCI-l kui ka DSil on RTTiga ühiseid kliinilisi sümptomeid. PCI puhul on nendeks näiteks spastilisus, lihasnõrkus, raskendatud iseseisev liikumine ning DS korral on ühisteks sümptomiteks hüpotoonia ja kognitiivse võimekuse mahajäämus (Dolva *et al.*, 2004; van Vulpen *et al.*, 2017; Belluscio *et al.*, 2019). Lähtuvalt sellest võiks käesoleva bakalaureusetöö autori arvates GMFM ja PEDI

sobida ka RTTiga laste jämemotoorsete oskuste hindamiseks, kuid kahjuks kirjandusest seda hüpoteesi toetavat materjali ei leitud.

## **2.2. Füsioterapeutiline sekkumine Rett sündroomi faaside kaupa**

Vastavalt haiguse faasidele on spetsiifiline füsioterapeutiline käsitlus iga faasi puhul erinev. Esimeses faasis ei ole veel eriti ohumärke lapse arengulises mahajäämuses ja selle seostamises RTTiga. Teises faasis, kui toimub kiire omandatud oskuste tagasilangus, tõuseb ka füsioteraapia roll. Selles faasis on sobivaks sekkumismeetodiks last rahustavad tehnikad, milleks sobivad hästi terapeudi kindlustunnet andvad käed, puudutused ja silmkontakti hoidmine. Rahustamiseks sobib ka soojaravi kasutamine ning pehmete patjade ja tekkide asetamine lapse ümber (Lotan, 2006).

Kolmandas ehk stagnatsiooni faasis on peamiseks eesmärgiks käeliste funktsioonide säilitamine. Stereotüüpsed käelised liigutused koos apraksia ja ataksiaga takistavad käte funktsionaalset kasutamist. Erinevad ühtlase valgusega visuaalsed stiimulid soodustavad käte kasutamist erinevates tegevustes. Teiseks probleemiks selles faasis on puudulik siirdumiste iseseisev teostamine. Roomamise, käputamise ja ka kõndimise soodustamiseks sobib pehme ja paksu madrasi kasutamine teraapias, mis pakub piisavat väljakutset liikumise sooritamiseks, kuid samas pakub kindlust, et kukkudes ennast ei vigastata. Kolmandaks väljakutseks on vältida võimalikke otropeedilisi probleeme (skolioos, küfoos, jalgade ja käte deformatsioonid). Selleks soodustada võimalikult palju kõndimist ja kasutada passiivseid lülisamba mobilisatsioone. Eelistatud on kõhuli asend, kuna see pakub ekstensiooni lülisambale, puusaliigestele ja õlaliigestele. Parandamiseks kehatunnetust, sobivad hästi propriotseptiivsed harjutused nagu näiteks madrasi peal pööramised (Lotan, 2006).

Neljandas faasis on peamiseks eesmärgiks hoida last nii liikuvana kui võimalik. Lapse kasvades tõuseb ka lihastoonus ning välja võib areneda spastilisus ja rigiidsus. Nende probleemide vältimiseks vajab laps turvalist ja rahulikku keskkonda. Teraapias kasutada aproksimatsioone, aeglasi, korduvaid ja rütmilisi liigutusi (Lotan, 2006).

Kuigi RTTil on mitu erinevat faasi, on siiski terapeutidele välja toodud ka üldised soovitusel RTTiga lapsega tegelemiseks (Lotan, 2006):

- a) terapeudil tuleb kohaneda lapse mitteverbaalse suhtluskeelega ehk hoida silmsidet ja jälgida näo miimikat, samal ajal pidevalt rääkides ja seletades lapsele, mis temaga tehakse.

- b) umbes 73%-l RTTiga indiviididest esineb epilepsia, seetõttu on soovitatav vältida erinevate epilepsiat esile kutsuvate visuaalsete stiimulite nagu näiteks vilkuvate tulukeste kasutamist teraapias.
- c) tunnetusruumis on terapeudi rolliks luua personaalne keskkond, kus patsient tunneks ennast mugavalt.
- d) muusika kasutamine teraapias võib soodustada oskuste omandamist ning olenevalt indiviidist vähendada või suurendada elevust.

Teraapia optimaalne kestus võiks olla 20-30 minutit, kuid seda aega tuleks kohandada vastavalt indiviidile. Kasutades teraapias lisaks muusikat ning pakkudes lapsele turvalist ja hoolivat keskkonda, on võimalik ka pikemalt last motiveerituna hoida. RTTiga lapsed on võimelised õppima uusi oskusi, seega terapeudil tuleb valida üks kindel teraapia eesmärk ja sihikindlalt korrata vajalikke harjutusi seni, kuni laps selle omandab. Teraapias tuleb meeles pidada, et kuna reaktsiooniaeg on RTTi puhul pikenenud, siis tuleb anda patsiendile aega soovitud ülesande sooritamiseks (Lotan, 2006).

Planeerides RTTiga lapse teraapiat, on tähtis tähelepanu pöörata ka keskkonnale, kus teraapiat läbi viiakse. Lotan (2006) uuris *Snoezelen* ehk multisensoorse, teisiti ka tunnetusruumi mõju RTTiga lastele. Tunnetusruum loob lõõgastava keskkonna, samal ajal stimuleerides ja parandades füüsilisi, sensoorseid ja funktsionaalseid oskusi. On leitud, et tunnetusruum aitab tasakaalustada südame löögisagedust ehk hüperaktiivsete laste puhul seda vähendada ja passiivsuse korral seda tõsta. Lisaks on tunnetusruum efektiivne vähendamaks apraksiat ning parandamaks kõndi ja tasakaalu.

RTTiga lapsed vajavad suurel määral erinevaid abivahendeid ning sobiva leidmiseks tuleb arvesse võtta hindamisel saadud tulemusi. Seega tuleb abivahendite määramisel arvestada lapse motoorse võimekusega, keskkondlikke faktoritega, käitumuslikke vajadustega, igapäevase rutiiniga ja ka tuleviku väljavaadetega (Lotan, 2007).

### **2.3. Peenmotoorne areng ja füsioterapia**

Peenmootorika ja käelise tegevuse poolest on RTTile üheks kõige iseloomulikumaks tunnuseks stereotüüpsed käelised liigutused. Peamiselt on nendeks käte väänamine, pigistamine ja plaksutamine, mis väljenduvad haiguse 2. faasis ehk vanuses 1-4aastat (Kyle *et al.*, 2018).

Varasemalt omandatud motoorsetest oskustest kaotavad RTTiga lapsed suurema tõenäosusega esmalt just peenmotoorsed oskused, kuna need on keerukamad kui

jämemotoorsed oskused ning nende omandamine võtab seetõttu ka kauem aega. Enamus RTTiga lastest (85-97%) omandavad peenmootorsetest oskustest esemini küünitamise, selle haaramise ja hoidmise ning ka sõrmedega söömise. Keerukamad oskused nagu esemega manipuleerimine ja pintsetthaarde õpivad ära 74-78% (Neul *et al.*, 2014).

Bumin *et al.*, (2003) uurisid juhtumianalüüsina hüdroteraapia mõju käte kasutamisele ja käeliste oskuste omandamisele/säilumisele funktsionaalsetes tegevustes. Uuringus osales haiguse 3. faasis olev 11-aastane tüdruk, kellel kõige sagedasemaks stereotüüpseteks liigutuseks oli käte viimine suu juurde ja käte pigistamine. Käelistest oskustest hinnati haaramist, hoidmist, väiksemate ja suuremate esemetega manipuleerimist, sõrmedega söömist ja pudelist või topsist joomist. Hüdroteraapiana kasutati Halliwicki meetodit, mis põhineb neljal faasil: veega harjumine, rotatsioonide sooritamine, kontrollitud ja vabalt vees liikumine. Teraapiat tehti 2 korda nädalas, kokku 8 nädala jooksul. Tulemuseks saadi, et koheselt hüdroteraapia sessiooni järgselt kadusid küll käte viimine suhu ja käte pigistamine, kuid need asendusid käte väänamisega. Märkatav oli ka üldine stereotüüpsete liigutuste vähenemine pikema perioodi järgselt. Stereotüüpiate vähenemist on seostatud hüdroteraapia lõõgastava efektiga, seega laps tunneb ennast vees ja teraapia järgselt rahulikumana. Lisaks paranesid märgatavalt ka söömise, esemete tõstmise ja hoidmise oskused. Käesoleva bakalaureusetöö autor seostaks peenmootorsete oskuste paranemist hüdroteraapia tulemusena ka vee hüdrostaatilise rõhuga, mis tugevdab kehatüve lihaseid ja parandab seeläbi posturaalset stabiilsust, soodustades sihtmootorika sooritamist.

Mitmed uuringud on näidanud, et RTTiga laste peenmootorsete oskuste parandamiseks on efektiivseks meetodiks lisaks hüdroteraapiale ka muusika kaasamine teraapiasse (Chou *et al.*, 2019; Wigram & Lawrence, 2005; Yasuhara & Sugiyama, 2001) Hirano & Taniguchi (2018b) uurisid, mis pakub RTTiga lastele kõige rohkem huvi. Leiti, et umbes pooltele (42%) pakuvad huvi neid ümbritsevad inimesed, kuid kõrgel kohal olid ka muusika (32%) ja erinevad valgustatud ja liikuvad esemed (32%). Lubades lastel iseseisvalt erinevate muusikaliste instrumentidega mängida, paranes ka nende eesmärgipärane käeline tegevus. Näiteks enne teraapia algust suutis üks uuringus osalenud laps trummipulka käes hoida kaks sekundit ja teine laps seitse sekundit, kuid pärast 40-ndat teraapiat oli hoidmise aeg tõusnud esimesel juhul 12 sekundile ja teisel juhul 80 sekundile (Yasuhara & Sugiyama, 2001).

Wigram & Lawrence (2005) leidsid oma uuringus, et muusikateraapia vähendab käte stereotüüpseid liigutusi. Pöörates tähelepanu ka sellele, et samal ajal, kui laps muusika instrumentidega mängib, saab füsioterapeut kontrollida funktsionaalset istumisasendit ning läbi selle ka rühti parandada. Stereotüüpsete käeliste liigutuste vähenemist ja käefunktsiooni

paranemist on näidanud ka hiljutine Chou *et al.* 2019. aastal teostatud uuring, kus sarnaselt eespool kirjeldatud Yasuhara & Sugiyama 2001. aasta uuringuga leiti, et muusikateraapiaga paraneb eseme hoidmise aeg (antud juhul 8,36 sekundilt 17,37 sekundile). Lisaks peenmotoorsete oskuste paranemisele areneb ka laste vaimne pool (Yasuhara & Sugiyama, 2001) ja väheneb lapsevanemate stressifaktor (Chou *et al.*, 2019).

Sagedaseks ülajäsemega seonduvaks probleemiks on lisaks veel liigeskontraktuurid, mida Hirano & Taniguchi (2018a) andmetel esineb lausa 49%-l. Kontraktuuride esinemissagedus on õlaliigeses 33%, küünarliigeses 29%, randmeliigestes 15% ning ka sõrmeliigestes 18%. On leitud seos liigeskontraktuuride esinemissageduse ning haiguse raskusastme ning lapse vanuse vahel. Vanuses 0-9 eluaastat esinevad liigeskontraktuurid harva, vanuse kasvades nende esinemissagedus suureneb ning peaaegu kõigil täiskasvanutel on kontraktuure ühes või mitmes liigeses (Cass *et al.*, 2003; Hirano & Taniguchi, 2018a) Ülajäsemete stereotüüpsed liigutused või muud käelised liikumised võivad samuti mõjutada liigeskontraktuuride esinemissagedust ning liigeskontraktuure esineb rohkem nendes piirkondades, kus esineb ka rohkem stereotüüpseid liigutusi (RTTi puhul ülajäsemete distaalsetes osades). Proksimaalsemates liigestes seostatakse liigeskontraktuuride teket aga suureamplituudiliste liigutuste vähesusega selles patsiendigrupis (Hirano & Taniguchi, 2018a). Käesoleva töö autor oletab, et stereotüüpsed liigutused võivad ära hoida suurtemate kontraktuuride teket, kuid samas on stereotüüpsed liigutused korduvad ja väikese variatiivsusega ning ei paku kõikidele liigestele vajalikes suundades liikumist. Seega on oluline füsioteraapias fasiliteerida ülajäsemete funktsionaalset kasutamist ning piiratud liikuvusulatusel korral kaasata teraapiasse venitusharjutusi liigesliikuvuse suurendamiseks (Hirano & Taniguchi, 2018a). Käesoleva bakalaureusetöö autori arvates tuleks venitusharjutustega siiski olla pigem ettevaatlik, kuna RTTiga lastel esineb sagedasti ka osteopeeniat või osteoporoosi, millest tulenevalt on luumurrud kerged tekkima. Samuti on ohukohaks RTTi korral esinev hüpotoonia, mis võib põhjustada liigeste ebastabiilsust.

Abivahenditest kasutatakse ülajäsemete puhul enim randme- ja küünarliigese ortoose, mille kasutamine aitab ära hoida vigastusi, mida laps saab iseendale põhjustada. Ortoosid ei lase lapsel käsi ja sõrmi suhu viia ning neid hammustada, samuti hoitakse ära näole tekitatavad vigastused (Hirano & Taniguchi, 2018a). Lisaks peenmotoorsele mahajäämusele on RTTiga lastel hilinenud või puudulikud ka jämemotoorsed oskused, mistõttu tuleb füsioteraapiaga soodustada ka nende arengut.



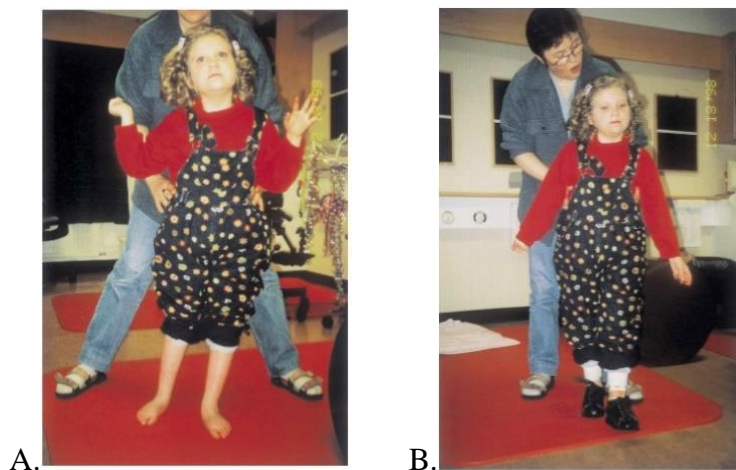
## 2.4. Jämemotoorne areng ja füsioteraapia

Jämemotoorsetest oskustest hilineb RTTiga lastel roomamisoskus 63,6%-l ja istumisoskus 42%-l (Dziwota *et al.*, 2016). Puudulikuks jääb ka siirdumiste iseseisev sooritamine, seega tuleb teraapias fasiliteerida tegevusi nagu pööramine seljalt kõhule ja tagasi, liikumine neljapunktitoetuses ja siirdumine istuvast asendist püsti (Lotan & Hanks, 2006). Downs *et al.*, (2008) uurisid RTTiga tüdrukute jämemotoorseid oskusi, nende hulgas ka istumisfunktsiooni. Uuringu tulemuseks leiti, et 72% indiviididest suutsid iseseisvalt pörandal istuda ja 62% suutsid istuda seljatoega toolil. Samas leiti, et siirdumisel ollakse suurel määral kõrvalisest abist sõltuvad. Vaatlusalustest 20% suutsid siirduda istuvast asendist seisma, 14% said seistes kummardada ja pörandat puudutada ning tulla tagasi lähteasendisse ning vaid 9% tulid iseseisvalt lamavast asendist seisma.

Kõnnioskuse omandavad 50-80% RTTiga lastest (Lotan & Hanks, 2006), kellest 83,3%-l esineb kõnniataksia (Dziwota *et al.*, 2016). Umbes 20% kõnni omandanud lastest kaotab ajaga selle oskuse (Larsson *et al.*, 2018). On leitud, et liikumisvõime säilib kauem neil, kes omandavad toeta seismise ja iseseisva kõnni esimese kahe eluaasta jooksul (Lotan & Hanks, 2006). Pidades silmas ka RTTiga laste suuremat riski osteopeenia ja osteoporoosile, on regulaarne vertikaalasendis seismine ja liikumine veelgi enam tähtsal kohal. Lisaks luutiheduse suurendamisele, suurendab vertikaalasend alajäsemete lihasjõudu ning parandab kardiopulmonaarset funktsiooni. Kõnnitreeningul jälgida kindlasti ka põhimõtet „Aidata nii vähe kui võimalik ja nii palju kui vajalik“ (Lotan & Hanks, 2006).

Peenmotoorika peatükis mainitud hüdroteraapia positiivne mõju tuleb välja ka jämemotoorse arengu soodustamisel. Samas juhtumianalüüsi uuringus, kus 11-aastane RTTiga laps sai 8 nädalat hüdroteraapiat, paranes ka tüdruku kõnnifunktsioon. Enne hüdroteraapiat esines kõnnil apraksia, kehatüve ataksia ja tasakaaluhäired. Teraapiaga paranes tasakaal ning märgata oli ärevuse ja hüperaktiivse käitumise vähenemist (Bumin *et al.*, 2003). Ka siin tooks käesoleva bakalaureusetöö autor välja kõnni paranemise võimalikeks põhjusteks hüdroteraapia lõõgastavat mõju ja hüdrostaatilise rõhu mõju skeleti-lihassüsteemile, mis aitab parandada posturaalset stabiilsust. Neuroloogiliste diagnooside puhul on hüdroteraapia positiivset mõju dünaamilise tasakaalu ja kõnnifunktsiooni parandamiseks kinnitanud ka teised uuringud. Marinho-Buzelli *et al.*, (2015) koostasid süstemaatilise kirjanduse ülevaate hüdroteraapia mõjust neuroloogiliste haiguste korral. Vesikeskkonnas on võimalik harjutustel keharaskuse kandmist sooritada kontrollitult ja aeglasemalt ehk ajju jõudvad signaalid kestavad pikemat aega ja seeläbi paraneb ka kehatunnetus. Lisaks on kukkumisrisk vees väiksem ja seetõttu pakub hüdroteraapia patsiendile turvalisemat keskkonda.

RTTiga lapse kõnnimustrit iseloomustab puusaliigestes abduktsioon ja fleksioon, põlveliigestes ekstensioon ning hüppeliigeste eversioon toepinna suurendamiseks. Sammud on lühikesed, mõndadel juhtudel eelistatakse varvastel kõndimist. Käed jäävad flekseeritult keskjoonele, ülajäsemetes puudub retsprookne liikumine (Monteiro *et al.*, 2014) (Joonis 1). Joonisel 1A nähtaval RTTiga 9-aastasel tüdrukul on kirjeldatud düstooniat plantaarfleksioonil ja labajalgade asümmeetriat (Larsson & Engerström, 2001).



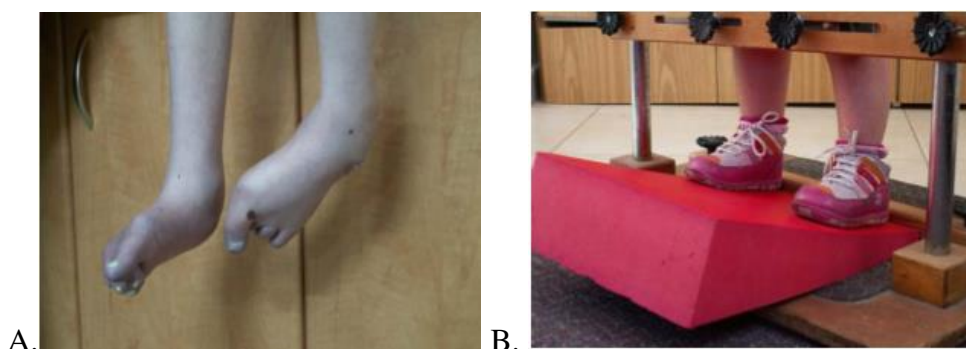
Joonis 1. Rett sündroomiga 9-aastase tüdruku kehahoid kõnnil (A) ilma AFO ortoosideta ja (B) AFO ortoosidega (Larsson & Witt Engerström, 2001)

Larsson *et al.*, (2018) uurisid, millised on muutused autonoomses närvisüsteemis ja kõnnimustris tehes 6 minuti kõnnitesti (6 MWT) kõnnirajal. Uuringus osales 12 RTTiga naispatsienti vanusevahemikus 5-46 eluaastat (keskmise vanus 22 eluaastat), kes olid omandanud iseseisva või minimaalset tuge vajava kõnnioskuse. Kontrollgrupis oli 14 naissoost diagnoosita tervet vaatlusalust vanusevahemikus 5-43 eluaastat (keskmise vanus 24 eluaastat). Tulemustest selgus, et RTTi grupi tulemused ei erinenud palju kontrollgrupi omadest, kus võrreldi 6 MWTi käigus saadud andmeid nagu südamelöögi sagedust, vererõhku, hapniku ja süsihappegaasi osarõhke. Erinevus tuli välja kõnnimustri vaatlemisel. Tavalisel pörandal kõndides oli RTTiga tüdrukute kõnnirütm rohkem häiritud, tehti sagedaseid pause ning vajati rohkem tuge ja juhendamist. Kõnnirajal oli kõnd sujuvam ja selles oldi iseseisvamad ehk ei vajatud juhendamist ega kõrvalist tuge. Käesoleva bakalaureusetöö autori arvates võib kõnnirajal olla kõnd sujuvam, kuna keskendutakse ühele konkreetsele tegevusele ja ruumis olevad kõrvalised elemendid ei sega harjutuse sooritamist. Samuti võib põhjuseks olla kindla kõnnikiiruse määramine kõnnirajal, mis tekitab parema rütmide. Antud uuringutest lähtuvalt on käesoleva bakalaureusetöö autori arvates kõnnirada sobivaks vahendiks, mida saaks edukalt rakendada RTTiga laste füsioterapias, et fasiliteerida kõnnioskust ja säilitada või suurendada kehalist aktiivsust.

Kõnnimustri parandamisel ja iseseisva kõnni fasiliteerimisel on oluline valida ka sobivad ortoosid (Larsson & Engerström, 2001). Õigete jalanõude ja/või ortoosidega saab korrigeerida häirunud liigesteljelisust, võimaldades aktiveerida tõhusamalt kõnnifunktsiooniks vajaminevaid lihaseid ning seeläbi parandada ka kõnnifunktsiooni (Borst *et al.*, 2018). Rootsisis vaadeldi 2001. aastal juhtumianalüüsina, kuidas mõjutavad hüppeliigese- ja jalaortoosid (ingl k. *Ankle Foot Orthoses*, AFO) RTTiga tüdruku nii üldist iseseisvust kui ka iseseisvust kõnnil. Joonisel 1B on näha, et AFODE ja terapeudi abiga kõndimisel oli tüdruk kõnni ajal enesekindlam ja rahulikum, mis väljendus käte vaba liikumisega keha kõrval ja tüdruku huvi kasvamisega samas ruumis toimuva vastu (Larsson & Engerström, 2001). AFODE positiivne efekt seisneb jalale suurema stabiilsuse tagamisel, kuid ortooside soovitamisel peavad füsioterapeudid arvestama AFODE kasutamisel kaasneva piiratud liigesliikuvusega hüppeliigestes (Borst *et al.*, 2018).

Abivahenditest kasutatakse lisaks AFODE näiteks istumisfunktsiooni parandamiseks nurgatooli, mis pakub lülisambale tugevat toetust nii, et selg oleks sirge ja toimuks alaseljalihaste ja ka *hamstring*lihaste passiivne venitus. Lisaks pakub nurgatool ka suuremat ülajäsemete funktsionaalsust, kuna istudes on käed vabad ja laps saab sooritada manuaalseid tegevusi (Lotan, 2007).

Jämemotoorsete oskuste omandamisel ja säilitamisel on suur osakaal ka erinevatel skeleti-lihassüsteemi häiretel. Nimelt on leitud, et kõnnioskust on keerulisem omandada indiviididel, kellel on varajaselt progresseeruv skolioos, peroneaalne hüpotroofia ja/või labajalgade deformatsioonid (Witt-Engerstrom & Hagberg, 1990, viidatud Borst *et al.*, 2018 järgi). Skolioosi füsioterapeutiline käsitus on välja toodud järgnevas alapeatükis. Lühenenud Achilleuse kõõluse tõttu on vähenenud liikuvusulatus hüppeliigese dorsaalfleksioonil, mille tagajärjel tekib RTTiga lastel tihti labajala *equino-valgus* ja *equino-varus* asend (Joonis 2A) (Smeets *et al.*, 2011).



Joonis 2. Labajala deformatsioonid Rett sündroomiga lapsel (A) ja seismisel sääre tagumiste lihaste passiivne venitus (B) (Meir Lotan & Hanks, 2006)

Kõõluse lühenemine ja sellega kaasnev vaagna posterioorne kalle on samuti üheks põhjuseks, miks RTTiga lastel on iseseisva kõnni omandamine raskendatud. Probleemi üheks lahenduseks oleks venitada sääre tagumisi lihaseid. Selleks asetada seisulaual olles päka alla kõrgendused nii, et labajalg oleks plantaarfleksionis ja toimuks lihaste passiivne venituse (Lotan & Hanks 2006) (Joonis 2B).

## 2.5. Skolioos

Skolioos on RTTiga laste seas levinud kaasuv skeleti-lihassüsteemi häire, esinedes 79%-l alla 13aastastel patsientidel. Samuti on leitud positiivne seos skolioosi ja kõnnioskuse hilinemise, kadumise ning puudumise vahel (Percy *et al.*, 2010). Skolioosi tekkemehhanismiks on välja toodud asjaolu, et RTTiga lapse kasvades muutub lihastoonus hüpotoonilisest hüpertooniliseks, mis toob kaasa kehatüve asümmeetrilise asendi ja lülisamba vajumise lateraalsele (Joonis 3). Skolioosi korral vajavad operatiivset sekkumist 25% iseseisvalt liikuvatest ja 61% mitteliikuvatest RTTiga indiviididest (Lotan & Hanks, 2006). Samuti on jämemotoorsetest oskustest puudulik istumistasakaal üheks skolioosi tekkimise faktoriks (Downs *et al.*, 2009).



Joonis 3. Rett sündroomiga patsient skolioosiga (Meir Lotan & Hanks, 2006)

RTTi puhul on prognoos skolioosi süvenemiseks suurem juhul, kui (Lotan & Hanks, 2006):

- a) skolioos esineb enne viiendat eluaastat;
- b) lihastoonus on tugevalt hüpotooniline;
- c) puudub kõnnioskus;
- d) kõnnioskus omandati, kuid kaotati varakult.

Skolioosi käsitlemiseks on kirja pandud eraldi juhised RTTi korral. Lülisamba hindamist tuleks teostada koheselt pärast diagnoosi saamist ning hindamist korrata vähemalt iga kuue kuu tagant. (Downs *et al.*, 2009). Skolioosi progresseerumise pidurdamiseks, lülisamba korrektse asendi hoidmiseks ja kehataju parandamiseks sobivad hästi propriotseptiivsed harjutused ning liigutustega saadud impulsid lihastest ja kõõlustest (Lotan & Hanks, 2006). Käesoleva bakalaureusetöö autor pakub välja, et RTTiga lastel skolioosi ravis võivad osutada efektiivseteks ka asendravi ja terapeudiga koos sooritatavad harjutused, arvestades RTTiga laste vähenenud kognitiivset võimekust, mille tõttu keerukamaid harjutusi ei pruugi laps piisavalt mõista, mis omakorda vähendab harjutuste efektiivsust.

Lisaks tuleks hinnata ka lapse füüsilist võimekust (Downs *et al.*, 2009):

- a) istumisel tasakaalu ja keharaskuse siirdamist;
- b) kõnnimustrit ja kõnnikiirust;
- c) kõnnidistantsi;
- d) igal hindamisel tuleb last kaaluda ja mõõta tema pikkust (soovitavalt lamades).

Skolioosiga patsiendi on teraapia eesmärkideks on eelkõige (Downs *et al.*, 2009):

- a) säilitada, arendada ja soodustada kõnnioskust ja suutlikkust nii palju kui võimalik;
- b) aktiveerida kehatüve sirutajalihaseid;
- c) säilitada lülisamba painduvust;
- d) leida sobivad abivahendid, mis toetavad õiget istumis- ja magamisasendit.

Skolioosi korral on füsioterapeutiline käsitus järgmine (Downs *et al.*, 2009):

- a) säilitada skeleti-lihassüsteemi heaolu, jälgides sümmeetrilisi asendeid ja seeläbi parandada lihastasakaalu;
- b) võimalikult pikaajaliselt soodustada lapse iseseisvat liikumist. Eesmärgiks on suurendada vahemaad, mida laps suudab kõndides läbida ja/või aega, mille jooksul suudab laps iseseisvalt seista (võimalusel vähemalt 2tundi päevas);
- c) laste puhul, kes kõndida ei oska, tuleks kasutada seismislauda vähemalt 30 minutit päevas;
- d) säilitada liigesliikuvused;
- e) sümmeetrilised istmetoed lapse mugavuse ja parema funktsioneerimise eesmärgil.

## KOKKUVÕTE

RTTi näol on tegemist komplekse haigusega, mille sümptomaatika võib olla indiviiditi üpriski erinev. Variatiivsus oleneb suuresti sellest, millisel arenguetapil haigus avaldus ning mis vanuses lapsel RTT diagnoositi. Mida kauem areneb laps tavapäraselt ning mida rohkem oskusi omandab laps enne diagnoosi või regressiooni perioodil, seda parem on prognoos. Erinevus võib väljenduda lihastoonuses, peen- ja jämemotoorsetes oskustes ning kaasuvates sümptomites. Seega tuleb ka füsioteraapia planeerimisel läheneda igale patsiendile individuaalselt, pidades silmas lapse maksimaalset mootorset võimekust.

Peenmootorsetest oskustest ei omanda umbes kolmandik RTTiga lastest esemetega manipuleerimist, mis raskendab erinevate igapäevaste tegevustega iseseisvalt hakkama saamist. Uuringutest on leitud, et peenmootorsete oskuste arendamiseks sobib RTTi puhul hästi hüdroteraapia ning erinevate muusikainstrumentide kaasamine teraapiasse.

Kõnnioskuse omandavad umbes 50-80% RTTiga lastest, kuid ülejäänud võivad igapäevastegevustes jääda kõrvalisest abist sõltuvaks. Kõnni fasiliteerimisel on abiks erinevate ortooside kasutamine ning teraapias tuleks lähtuda põhimõttest „Aidata nii vähe kui võimalik ja nii palju kui vajalik“. Lisaks ilmnes, et kõnnirada oleks sobivaks vahendiks kõnnimustri korrigeerimisel, kuna sellel on kõnd sujuvam ja ollakse iseseisvamad.

Jämemootorsetest oskustest jäävad puudulikuks veel siirdumised ning istumistasakaalu olemasolu, mis on ka üheks skolioosi tekke põhjuseks. Skolioos on tihedalt seotud ka kõnnioskuse omandamise või mitteomandamisega. Seega võib järeldada, et lapse kehaliselt aktiivsena hoidmine ja võimalikult palju vertikaalses asendis olemine aitab ennetada skolioosi tekkimist.

Käesolev bakalaureusetöö täitis sissejuhatuses püstitatud eesmärgi, töös anti teaduskirjanduslik ülevaade Rett sündroomi (RTT) olemusest ja kirjeldati peamiseid peen- ja jämemotoorseid häireid ning nende füsioterapeutilist käsitlust. Antud töö kokkuvõttena võib öelda, et RTT on haruldane haigus ja vajab rohkem uurimist, eriti füsioteraapia osas. Senised uuringud näidanud, et RTTiga lapse elukvaliteeti ja iseseisvust on võimalik parandada erinevate füsioterapeutiliste meetoditega, milleks on näiteks hüdroteraapia, kõnnilint, ortoosid ja muud abivahendid ning ka muusika kasutamine teraapias. Teaduskirjanduses vajaks edasist uurimist füsioterapeutilise hindamise läbiviimine, seal hulgas soovitatavad sündroomi-spetsiifilised ja tüüpilised arengutestid. Samuti tuleks rohkem uurida, kuidas saaks füsioteraapiaga arendada erinevaid motoorseid oskusi.

## KASUTATUD KIRJANDUS

1. Amir, R. E., Van den Veyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U., & Zoghbi, H. Y. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics* 1999; 23(2), 185–188.  
<https://doi.org/10.1038/13810>
2. Belluscio, V., Bergamini, E., Salatino, G., Marro, T., Gentili, P., *et al.* Dynamic balance assessment during gait in children with Down and Prader-Willi syndromes using inertial sensors. *Human Movement Science* 2019; 63, 53–61.  
<https://doi.org/10.1016/j.humov.2018.11.010>
3. Borst, H. E., Townend, G. S., van Eck, M., Smeets, E., van den Berg, M., *et al.* Abnormal Foot Position and Standing and Walking Ability in Rett Syndrome: an Exploratory Study. *Journal of Developmental and Physical Disabilities* 2018; 30(2), 281–295. <https://doi.org/10.1007/s10882-017-9585-6>
4. Bumin, G., Uyanik, M., Yilmaz, K., Kayihan, H., & Topcu, M.. Hydrotherapy for Rett syndrome. *Journal of Rehabilitation Medicine* 2003; 35(1), 44–45.  
<https://doi.org/10.1080/16501970306107>
5. Cass, H., Reilly, S., Owen, L., Wisbeach, A., Weekes, L., *et al.* Findings from a multidisciplinary clinical case series of females with Rett syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2003; 45, 325-337
6. Chou, M.-Y., Chang, N.-W., Chen, C., Lee, W.-T., Hsin, Y.-J., *et al.* The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families. *Journal of the Formosan Medical Association* 2019; <https://doi.org/10.1016/j.jfma.2019.01.001>
7. Dolva, A.-S., Coster, W., & Lilja, M. Functional performance in children with Down syndrome. *American Journal of Occupational Therapy* 2004; 58, 621-629
8. Downs, J. A., Bebbington, A., Jacoby, P., Msall, M., Mcilroy, O., *et al.* Mobility profile in Rett syndrome as determined by video analysis. *Neuropediatrics* 2008; 39(4), 205–210. <https://doi.org/10.1055/s-0028-1104575>
9. Downs, J., Bergman, A., Carter, P., Anderson, A., Palmer, G. M., *et al.* Guidelines for Management of Scoliosis in Rett Syndrome Patients Based on Expert Consensus and Clinical Evidence. *Spine* 2009; 34(17).  
<https://doi.org/10.1097/BRS.0b013e3181a95ca4>

10. Downs, J., Stahlhut, M., Wong, K., Syhler, B., Bisgaard, A.-M., *et al.* Validating the Rett Syndrome Gross Motor Scale. *Plos One* 2016; 11(1).  
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0147555>
11. Duncan Armstrong, D. Neuropathology of Rett Syndrome. *Journal of Child Neurology* 2005; 20(9), 747–753. <https://doi.org/10.1177/08830738050200090901>
12. Dziwota, E., Fałkowska, U., Adamczyk, K., Adamczyk, D., Stefańska, A., *et al.* Silent angels the genetic and clinical aspects of Rett syndrome. *Current Problems of Psychiatry* 2016; 17(4), 282–296. <https://doi.org/10.1515/cpp-2016-0028>
13. Einspieler, C., Freilinger, M., & Marschik, P. B. Behavioural biomarkers of typical Rett syndrome: moving towards early identification. *Wiener Medizinische Wochenschrift* 2016; 166(11–12), 333–337. <https://doi.org/10.1007/s10354-016-0498-2>
14. Einspieler, C., Kerr, A. M., & Prechtel, H. F. R. Is the Early Development of Girls with Rett Disorder Really Normal? *Pediatric Research* 2005; 57(5 Part 1), 696–700.  
<https://doi.org/10.1203/01.PDR.0000155945.94249.0A>
15. Hagberg, B. Clinical manifestations and stages of rett syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews* 2002; 8(2), 61–65.  
<https://doi.org/10.1002/mrdd.10020>
16. Hirano, D., & Taniguchi, T. Skin injuries and joint contractures of the upper extremities in Rett syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* 2018; 62(1), 53–59. <https://doi.org/10.1111/jir.12452>
17. Hirano, D., & Taniguchi, T. What are patients with Rett syndrome interested in? *Journal of Physical Therapy Science* 2018; 30(2), 258–261.  
<https://doi.org/10.1589/jpts.30.258>
18. Killian, J. T., Lane, J. B., Cutter, G. R., Skinner, S. A., Kaufmann, W. E., *et al.* Pubertal Development in Rett Syndrome Deviates From Typical Females. *Pediatric Neurology* 2014; 51(6), 769–775. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2014.08.013>
19. Kirby, R. S., Lane, J. B., Childers, J., Skinner, S. A., Annese, F., *et al.* Longevity in Rett Syndrome: Analysis of the North American Database. *The Journal of Pediatrics* 2010; 156(1), 135-138.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2009.07.015>



20. Ko, J. Sensitivity to Functional Improvements of Gmfm-88, Gmfm-66, and Pedi Mobility Scores in Young Children with Cerebral Palsy. *Perceptual and Motor Skills* 2014, *119*(1), 305–319. <https://doi.org/10.2466/03.25.PMS.119c14z1>
21. Kyle, S. M., Vashi, N., & Justice, M. J. Rett syndrome: a neurological disorder with metabolic components. *Open Biology* 2018; *8*(2). <https://doi.org/10.1098/rsob.170216>
22. Larsson, G., Julu, P. O. O., Witt Engerström, I., Sandlund, M., & Lindström, B. Walking on treadmill with Rett syndrome—Effects on the autonomic nervous system. *Research in Developmental Disabilities* 2018; *83*, 99–107. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2018.08.010>
23. Larsson, G., & Witt Engerström, I. Gross motor ability in Rett syndrome – the power of expectation, motivation and planning. *Brain and Development* 2001; *23*, S77–S81. [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(01\)00334-5](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(01)00334-5)
24. Liyanage, V. R. B., & Rastegar, M. Rett Syndrome and MeCP2. *NeuroMolecular Medicine* 2014; *16*(2), 231–264. <https://doi.org/10.1007/s12017-014-8295-9>
25. Lotan, M., & Ben-Zeev, B. Rett syndrome. A review with emphasis on clinical characteristics and intervention. *TheScientificWorldJournal* 2006; *6*, 1517–1541. <https://doi.org/10.1100/tsw.2006.249>
26. Lotan, M., Reves-Siesel, R., Eliav-Shalev, R. S., & Merrick, J. Osteoporosis in Rett syndrome: a case study presenting a novel management intervention for severe osteoporosis. *Osteoporosis International* 2013; *24*(12), 3059–3063. <https://doi.org/10.1007/s00198-013-2423-5>
27. Lotan, M. Assistive Technology and Supplementary Treatment for Individuals with Rett Syndrome. *The Scientific World Journal* 2007; *7*, 903-948. <https://doi.org/10.1100/tsw.2007.5>
28. Lotan, M. Management of Rett Syndrome in the Controlled Multisensory (Snoezelen) Environment. A Review with Three Case Stories. *The Scientific World Journal* 2006; *6*, 791-807. <https://doi.org/10.1100/tsw.2006.159>
29. Lotan, M., & Hanks, S. Physical therapy intervention for individuals with Rett syndrome. *The scientific world journal* 2006; *6*, 1314–1338. (17041720).
30. Marinho-Buzelli, A. R., Bonnyman, A. M., & Verrier, M. C. The effects of aquatic therapy on mobility of individuals with neurological diseases: a systematic review.

- Clinical Rehabilitation* 2015; 29(8), 741-751.  
<https://doi.org/10.1177/0269215514556297>
31. Monteiro, C. B., Savelsbergh, G. J., Smorenburg, A. R., Graciani, Z., Torriani-Pasin, C., *et al.* Quantification of functional abilities in Rett syndrome: a comparison between stages III and IV. *Neuropsychiatric Disease and Treatment* 2014; 10, 1213–1222. <https://doi.org/10.2147/NDT.S57333>
  32. Motil, K. J., Caeg, E., Barrish, J. O., Geerts, S., Lane, J. B., *et al.* Gastrointestinal and Nutritional Problems Occur Frequently Throughout Life in Girls and Women With Rett Syndrome. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* 2012; 55(3), 292–298. <https://doi.org/10.1097/MPG.0b013e31824b6159>
  33. Neul, J. L., Kaufmann, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., Clarke, A. J., *et al.* Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature. *Annals of Neurology* 2010; 68(6), 944–950. <https://doi.org/10.1002/ana.22124>
  34. Neul, J. L., Lane, J. B., Lee, H.-S., Geerts, S., Barrish, J. O., *et al.* Developmental delay in Rett syndrome: data from the natural history study. *Journal of Neurodevelopmental Disorders* 2014, 6(1), 20. <https://doi.org/10.1186/1866-1955-6-20>
  35. Percy, A. K. Progress in Rett Syndrome: from discovery to clinical trials. *Wiener Medizinische Wochenschrift* 2016; 166(11–12), 325–332.  
<https://doi.org/10.1007/s10354-016-0491-9>
  36. Percy, A. K., Lane, J. B., Childers, J., Skinner, S., Annese, F., *et al.* Rett syndrome: North American database. *Journal of Child Neurology* 2007; 22(12), 1338–1341.  
<https://doi.org/10.1177/0883073807308715>
  37. Percy, A. K., Lee, H.-S., Neul, J. L., Lane, J. B., Skinner, S. A., *et al.* Profiling scoliosis in Rett syndrome. *Pediatric Research* 2010; 67(4), 435–439.  
<https://doi.org/10.1203/PDR.0b013e3181d0187f>
  38. Smeets, E. E. J., Pelc, K., & Dan, B. Rett Syndrome. *Molecular Syndromology* 2011, 2(3–5), 113–127. <https://doi.org/10.1159/000337637>
  39. Tarquinio, D. C., Hou, W., Neul, J. L., Lane, J. B., Barnes, K. V., *et al.* Age of Diagnosis in Rett Syndrome: Patterns of Recognition Among Diagnosticians and Risk

- Factors for Late Diagnosis. *Pediatric Neurology* 2015; 52(6), 585-591.e2.  
<https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2015.02.007>
40. Temudo, T., Ramos, E., Dias, K., Barbot, C., Vieira, J. P., *et al.* Movement disorders in Rett syndrome: An analysis of 60 patients with detected MECP2 mutation and correlation with mutation type. *Movement Disorders* 2008; 23(10), 1384–1390.  
<https://doi.org/10.1002/mds.22115>
41. van Vulpen, L. F., de Groot, S., Rameckers, E., Becher, J. G., & Dallmeijer, A. J. Improved Walking Capacity and Muscle Strength After Functional Power-Training in Young Children With Cerebral Palsy. *Neurorehabilitation and Neural Repair* 2017; 31(9), 827–841. <https://doi.org/10.1177/1545968317723750>
42. Weng, S.-M., Bailey, M. E. S., & Cobb, S. R. Rett Syndrome: From Bed to Bench. *Pediatrics & Neonatology* 2011; 52(6), 309–316.  
<https://doi.org/10.1016/j.pedneo.2011.08.002>
43. Wigram, T., & Lawrence, M. Music therapy as a tool for assessing hand use and communicativeness in children with Rett Syndrome. *Brain and Development* 2005; 27, S95–S96. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2005.03.019>
44. Yasuhara, A., & Sugiyama, Y. Music Therapy for children with Rett syndrome. *Brain & Development* 2001; 23, 82-84.

## **SUMMARY**

### **Fine and gross motor development of children with Rett syndrome and evidence-based developmental physiotherapy**

Rett syndrome (RTT) is divided into two forms, typical and atypical. In this thesis the typical form of RTT is researched, mainly because it is more frequent. Therefore the aim of this bachelor thesis is to give evidence-based review on RTT, its general symptoms, main fine and gross motor disorders and physical therapy interventions to support the development of fine and gross motor skills.

RTT is rare genetic disorder that only affects females. The causes of this disease are still quite unknown. RTT is multisystem disease, but primarily effects the central nervous system. One of the main characteristic is that children with RTT usually develop normally during the first 6-18 months of life. After that children start to lose their motor and cognitive ability. According to the progression of this disease, RTT is divided into four main stages. Stage I is stagnation (age 6-18 months), stage II is rapid regression (age 1-4 years), stage III is pseudostationary (starting from age 4 years) and stage IV is motor deterioration (starting from age 10 years). The longevity for RTT is atleast 10 years (95-99%), but it is found that 40% with typical form of RTT will survive until 50 years of age.

Different stereotypies, epilepsy, periodic breathing, problems with sleeping, growth and nutrition are some symptoms affecting children with RTT. In addition to that children usually have muscle tone malfunctions. Most individuals with RTT are hypotonic, which might change into hypertonic and also spasticity starts to arise from lower extremities.

The quality of life in children with RTT can be improved with physical therapy. Since most children with RTT lose different fine and gross motor abilities, it is important to find suitable methods to promote child's development as much as possible. Typical problems are functional limitations such as low cardiovascular capacity, hypotonia, dystonia, spasticity, ataxia, apraxia, dyspraxia, loss of transitional movements, scoliosis, kyphosis, hypokinesia, loss of hand function, deformities of upper and lower extremities.

Assistive technology should also be considered for children with RTT, since in most of their daily activities they need support and help from their carekeepers. Different orthoses can be well used to avoid hand and feet deformities. Ankle and foot orthoses are used to improve walking function. Also hand and elbow splints are useful for children to avoid skin injuries.

Children with RTT are more likely to first lose their fine motor skills, like holding an object or manipulating with it, rather than their gross motor skills, like turning, sitting and walking. It is due to that fine motor skills are more complex and therefore acquiring these skills usually take more time than acquiring gross motor skills. From an aspect of physical therapy interventions for children with RTT, fine motor skills can be improved with hydrotherapy and including musical instruments to therapy.

Learning gross motor skills are usually delayed for children with RTT, but when learned, it is found that 74% can sit and 50-80% are able to walk independently. Also hydrotherapy and walking on treadmill is found to be efficient when improving walking function. From assistive technology, corner chairs are used to help children to stay in sitting position and improve their balance. The main physical therapy principle for children with RTT is „To help as less as possible and as much as needed“.

In conclusion RTT is a complex disease and more research is needed, especially about physical therapy intervention. Mainly because multiple researches have shown that physical therapy is crucial for these children to improve their functional status and quality of life. Different methods can be used such as hydrotherapy, treadmill, including music instruments into therapy, also orthoses and other assistive technology.

# AUTORI LIHTLITSENTS TÖÖ AVALDAMISEKS

## Lihlitsents lõputöö reprodutseerimiseks ja üldsusele kättesaadavaks tegemiseks

Mina, Kristiina Värs,

1. Annan Tartu Ülikoolile tasuta loa (lihlitsentsi) minu loodud teose „Rett sündroomiga laste peen- ja jämemotoorne areng ning tõendus põhine füsioterapeutiline käsitus“, mille juhendaja on MSc, Monika Mets, reprodutseerimiseks eesmärgiga seda säilitada, sealhulgas lisada digitaalarhiivi DSpace kuni autoriõiguse kehtivuse lõppemiseni.
2. Annan Tartu Ülikoolile loa teha punktis 1 nimetatud teos üldsusele kättesaadavaks Tartu Ülikooli veebikeskkonna, sealhulgas digitaalarhiivi DSpace kaudu Creative Commons'i litsentsiga CC BY NC ND 3.0, mis lubab autorile viidates teost reprodutseerida, levitada ja üldsusele suunata ning keelab luua tuletatud teost ja kasutada teost ärieesmärgil, kuni autoriõiguse kehtivuse lõppemiseni.
3. Olen teadlik, et punktides 1 ja 2 nimetatud õigused jäävad alles ka autorile.
4. Kinnitan, et lihlitsentsi andmisega ei riku ma teiste isikute intellektuaalomandi ega isikuandmete kaitse õigusaktidest tulenevaid õigusi.

*Kristiina Värs*

**13.05.2019**