

GERINCFERDÜLÉS A RETT- SZINDRÓMÁBAN

Együtműködés szülők, orvosok és kutatók között



A kiadvány elkészítésében közreműködtek:

Helen Leonard, MBChB MPH, leads an epidemiological research group in intellectual disability at the Telethon Institute for Child Health, University of Western Australia, Perth. Her work includes management of the Australian Rett Syndrome Study and the InterRett database.

Jenny Downs, PhD, is a senior researcher working for the Australian Rett Syndrome Study and lectures at the School of Physiotherapy, Curtin University. She is involved in research investigating scoliosis and the measurement of gross motor and hand function in Rett syndrome.

Anne McKenzie, is the Consumer Research Liaison Officer for the Telethon Institute for Child Health Research, Perth.

David P. Roye Jr, MD, is Chief of Pediatric Orthopaedics at the Morgan Stanley Children's Hospital of New York Presbyterian and St. Giles Professor of Pediatric Orthopaedic Surgery at the Columbia University College of Physicians and Surgeons. Dr. Roye leads the pediatric orthopaedic research team engaged in investigations into outcomes of various treatments for scoliosis and spine deformity as well as the effects of spine deformity on quality of life and chest wall deformity on pulmonary development. Special thanks to the following team members of the Pediatric Orthopaedic Research Group at Columbia University for their contributions to this booklet: Jacqueline Corona MD, Jeanne M. Franzone, Daniel J. Miller, Matthew Riedel.

Carolyn Ellaway, PhD, is a clinical geneticist and paediatrician. She established Australia's first Rett Syndrome Multidisciplinary Management clinic in 2000 at The Children's Hospital at Westmead, Sydney, Australia.

Ian P. Torode, MBBS FRCS(Can) FRACS, is Deputy Director of the Orthopaedic Department and Director of the Spine Service of the Royal Children's Hospital, Melbourne. This is the only surgical unit undertaking the spinal management of children with Rett syndrome in Victoria and Tasmania. The Anaesthetic Unit and the Intensive Care Unit of this hospital also have extensive experience in the management of Rett syndrome.

Gordon Baikie, MD FRACP, is a developmental paediatrician at the Royal Children's Hospital, Melbourne, Australia and Honorary Research Fellow of the Murdoch Children's Research Institute. He is the paediatrician for the Victorian Rett Syndrome Clinic.

Eva-Lena Larsson, PhD, is an occupational therapist working at a spinal surgery unit at the University Hospital, Linköping, Sweden. Most spinal surgery for girls with Rett syndrome who live in Sweden occurs at this hospital. Eva-Lena has recently investigated long term outcomes after spinal surgery in patients with Rett syndrome.

A kiadvány elkészítésében szülők is közreműködtek.

Külön köszönjük azon családok segítségét, akik megosztották velünk történeteiket és fotóikat. Az ő segítségük nélkül ez a kiadvány nem jött volna létre. Köszönjük azoknak a szülőknek is, akik megosztották a kiadvány tartalmával kapcsolatos észrevételeiket: Community Reference Group for the Australian Rett Syndrome Study (Martine Balkwell, Viv Cagliuso, Sana'a Faydi, Jill Grey, Lauren James, Ann Papafotiou, Mirella Sadkowsky, Cathey Stanberg, Tracey Thomas and Julie Trigg); Paige Neus, International Rett Syndrome Foundation, USA; Sue Hall, Birmingham, UK and Monique Garcia, Scoliosis Kids Australia.

A kiadvány elkészítését támogatták: Nemzetközi Rett-szindróma Alapítvány, RettSearch, az Egyesült Királyságok Rett-szindróma Egyesülete és az Ausztrál Rett-szindróma Egyesület. Az Ausztrál Rett-szindróma Egyesület és a Nemzetközi Rett-szindróma Alapítvány anyagilag is támogatta a kiadvány megjelenését.

Nagy köszönet Barcza Virágnak, hogy önkéntesen lefordította ezt a füzetett angol nyelvről magyarra.

Tartalomjegyzék

Célok	
A kiadvány célja	4
Háttér	
A Rett-szindróma	5
A gerincferdülés.....	5
A gerincferdülés gyakorisága a Rett-szindrómában	5
Az én lányomnak van gerincferdülése?	6
A gerincferdülés diagnosztizálása és konzervatív, nem sebészeti kezelése	
Megfigyelés és kezelés a gerincferdülés diagnosztizálása előtt	8
Megfigyelés a gerincferdülés diagnosztizálása után	8
A scoliosisos gerinc orvosi ellátása	9
Gyógytorna és testmozgás	10
A gerincferdülés kezelése fűzővel	12
A gerincferdülés sebészeti kezelése	
A sebészeti beavatkozás indikációi és céljai	14
Gerincműtét előtt	14
A műtét maga	15
A gerincműtét után	15
Hazamenetel a műtét után	17
Műtét: nem mindig a legjobb megoldás a súlyos gerincferdülésre	19
Utószó a családoktól	20
Kiegészítő források a családok és az orvosok számára	21
Szószedet	22
Elérhetőségek	23

A kiadvány célja

A Rett-szindróma egy ritka neurológiai fejlődési rendellenesség, amely körülbelül 8500 leánycsecsemőből 1-et érint. A tünetegyüttes ritkasága miatt az orvosok többsége kevés tapasztalattal rendelkezik az ilyen páciensek kezeléséről. A Rett-szindrómában gyakran jelentkezik **gerincferdülés**. Az orvosi szakirodalomban kevés információ áll rendelkezésre ennek kezeléséről. Ezért dolgoztuk ki ezt az útmutatót, hogy információt biztosítsunk szülőknek, gondozóknak, és segítsük a Rett-szindrómás lányok és nők ellátását végző orvosok munkáját. A scoliosis kezelésénél a fő cél a működőképesség maximalizálása és a gerincferdülés előrehaladásának megakadályozása. A kiadványban foglaltak nem alkalmazhatók egy az egyben bármely Rett-szindrómás lányra, akinek gerincferdülése alakul ki, inkább csak be akarjuk mutatni a jelenleg használatos megoldásokat. Iránymutatásunk az elérhető orvosi szakirodalomra és különböző területek klinikai szakértőinek véleményére támaszkodik.

Ezt a kiadványt azzal a céllal terveztük, hogy bemutassuk a gerincferdülés néhány ajánlott kezelési módját a Rett-szindrómában, valamint hogy releváns háttérinformációval lássuk el a szülőket és az orvosokat. Az első előfordulásukkor **vastagon** szedett kifejezéseket a 22. oldalon található szöszedetben magyarázzuk meg.

Ezen kívül szülőktől származó beszámolókat is összegyűjtöttünk lánygyermekük gerincferdüléséről. Ezek a szülők már nagy tudást, szakértelmet és tapasztalatot szereztek a Rett-szindrómás gerincferdülés kezelésének különféle aspektusairól. A szülők együttműködve leányaik orvosaival, távlatot és célokat jelölnek ki, amelyek a kezelést végső soron irányítják.

JOURNAL REFERENCE FOR THE SCOLIOSIS GUIDELINES

Downs J , Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye DP, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E-L, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H (2009). Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, SPINE, 1;34(17):E607-17.



A Rett-szindróma

A Rett-szindróma egy neurológiai fejlődési rendellenesség, amely főként nőket érint, és amelynek hatására fizikai és értelmi fogyatékoság alakul ki. Általában a MECP2 gén hibájára (mutációjára) vezetnek vissza.

A Rett-szindrómás kislány általában normálisan fejlődik életének első időszakában. Ezt egy gyors fejlődési visszaesés követi, amikor képességeinek egy részét elveszti, köztük a kommunikációs képességet és a tudatos kézfunkciót. A visszaesés érinti a járást és más nagymotoros képességeket, és sztereotip kézmozdulatok jelennek meg. Az óvodás-iskolás évekre a képességek stabilizációja jellemző, esetről esetre változó módon akár javulás is tapasztalható a nagymotoros képességek területén. Ebben az időszakban kifejlődhet gerincferdülés is. Idővel a járási képesség elveszhet.

A Rett-szindrómában előfordulhatnak a következő tünetek:

- megváltozott légzésminta (például a lélegzet visszatartása),
- csökkent növekedés,
- megváltozott izomtónus,
- epilepszia,
- **csonttritkulás,**
- táplálási nehézségek,
- székrekedés és
- megváltozott alvásmintázat.



A gerincferdülés

Az emberi gerinc tulajdonképpen az egymáshoz kapcsolódó csigolyák függőleges oszlopa. Gerincferdülésről akkor beszélünk, ha a gerincoszlopban oldalirányú görbület alakul ki. Ehhez kapcsolódhat a gerinc megcsavarodása függőleges tengelye mentén, valamint a mellkas deformitása.

A Rett-szindrómában a gerincferdülés általában a megváltozott neurológiai működés miatt alakul ki, ezért neuromuszkuláris gerincferdülésnek nevezzük. A gerincferdülés kialakulásának pontos oka a Rett-szindrómában még nem teljesen világos, de úgy gondoljuk, hogy az izomgyengeséggel illetve -feszességgel, a megváltozott izomtónussal és a korlátozott mozgásképességgel áll összefüggésben.

Az egyébként egészséges emberekben ismeretlen okból kialakuló gerincferdülést "idiopathiás gerincferdülésnek" nevezik.

A gerincferdülés merevvé teheti a gerincet, amikor súlyosabbá válik, és megnehezítheti a Rett-szindrómás lány vagy nő egyensúlyának megtartását ülés, állás vagy járás közben. Ez csökkent működéshez és életminőséghez vezet. Emellett a nagy görbületek megváltoztathatják az életfontosságú szervek pozícióját a mellkasban és a hasban.

A gerincferdülés gyakorisága a Rett-szindrómában

A Rett-szindrómában a gerincferdülés kialakulásának esélye a koraalattal nő. Körülbelül a lányok negyedénél hatéves korukra, háromnegyedükénél 13 éves korukra fejlődik ki. Azoknál a Rett-szindrómás lányoknál, akik soha nem tanultak meg járni, kétszer nagyobb a gerincferdülés kialakulásának esélye, mint azoknál, akik megtanultak.

Az én lányomnak van gerincferdülése?

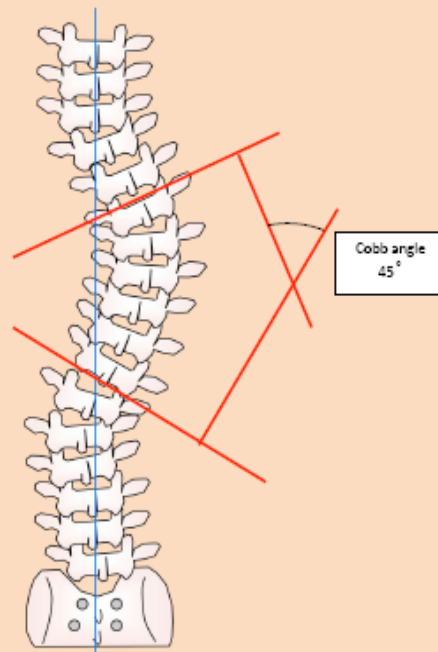
A gerincferdülés kialakulásának legkorábbi jele gyakran az, hogy az ember az egyik oldalára dől ülés, állás vagy járás közben. Kezdetben a görbület megjelenési formája testpozíciótól függően változhat, idővel azonban állandóvá válik. Ha észreveszi, hogy gyermeke egyik oldalára dől, vagy aggódik, hogy nem egyenes a háta, vegye fel a kapcsolatot gyermeke orvosával. Az orvos alaposan meg fogja vizsgálni leánya gerincét, fizikai tapintásos vizsgálatot is végrehajtva: lányát megkéri, hogy hajoljon előre, mert ilyenkor a görbület láthatóvá válik (lásd a képen).

Ha a klinikai vizsgálat során megállapítják, hogy a gerinc egyenes és szabadon

mozgó, akkor nincs szükség röntgen-vizsgálatra. Ha az orvos gerincferdülést állapít meg, akkor röntgen-vizsgálatot fog kérni. A röntgen-vizsgálat megerősíti a gerincferdülés létét és a görbület mértékét. A görbület mértékét a röntgen-lelet alapján ún. **Cobb-fokban** adják meg, ez egy világszerte használt, standardizált módszer a görbület nagyságának mérésére. A Cobb-fokot a görbület kezdőcsigolyájától és zárócsigolyájától meghúzott egyenesek határozzák meg. A Cobb-fok az ezekről az egyenesekről indított merőlegesek által bezárt szög pótszöge (lásd az ábrát).

To find the Cobb Angle, draw lines perpendicular to those lines. The perpendicular lines intersect at an angle. The degree measurement of that angle is the magnitude of curvature (Cobb Angle).

- To find the Cobb Angle:
1. Locate the most tilted vertebrae at the top (proximal end vertebra) and draw a parallel line to the vertebral endplate.
 2. Locate the most tilted vertebrae at the bottom (distal end vertebra) and draw a parallel line to the vertebral endplate.
 3. Erect intersecting perpendicular lines from these.
 4. The angle formed is Cobb's angle.



Diab, M. "Cobb Angles." Diagram. Vitale et al. Assessment and Decision Making in Adolescent Idiopathic Scoliosis: Use of the Lenke Classification System, 2009.



A gerincferdülés diagnosztizálása és nem sebészeti kezelése



Megfigyelés és kezelés a gerincferdülés diagnosztizálása előtt

A gerincferdülés gyakori probléma a Rett-szindrómában és ezért a rendszeres orvosi ellenőrzésnek magában kellene foglalnia a gerincvizsgálatát is. Mi félévente egy gerinckontrollt javasolunk.

A fizioterápia, a foglalkozásterápia, a hidroterápia, a lovas terápia és az egyéb napi tevékenységek célja a következő:

- a járás minél tartósabb fejlesztése, fenntartása és elősegítése
- a hátizmok erősítése
- a megfelelő testhelyzet kialakítása ülés és alvás közben.

Ezért a napi tevékenységeket úgy kell gyakorolni, hogy fejlessék és fenntartsák az erőt és a működést. Fontos a rendszeres kontroll.

Megfigyelés a gerincferdülés megállapítása után

Amennyiben leányánál kialakul a gerincferdülés, azt figyelemmel fogják kísérni, és beutalót kapnak ortopéd sebészeti szakrendelésre. Az **ortopéd sebész** megállapítja a gerincferdülés súlyosságát, és rendszeresen ellenőrzi további alakulását. A szakorvos mindemellett figyelembe fogja venni a leányának nyújtott korábbi gyógykezeléseket, a gyermek általános egészségi állapotát, növekedését és fejlődését.

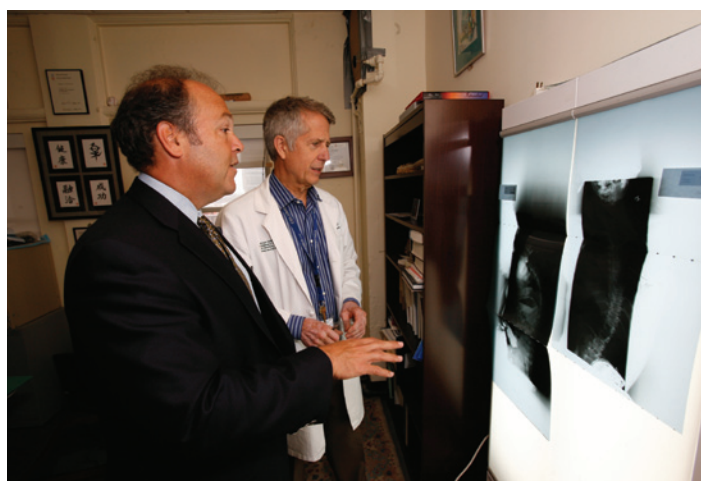
A fizikai kontroll során megméri leánya magasságát és súlyát, megvizsgálják gerincét, ellenőrzik testtartását, izomtónusát, megfigyelik ülés, állás és járás közben. Az ortopéd sebész vagy gyermeke háziorvosa körülbelül félévente fogja ellenőrizni a gerincferdülést. Az alábbi esetekben azonban javasolt a gyakoribb kontroll:

- ha gyermeke soha nem tanult meg járni,
- ha gyermekének csökkent az izomtónusa (hypotón),
- ha gyermeke hirtelen növekszik,
- ha a gerincferdülés nagyon korán kialakult és/vagy
- a gerincferdülés súlyos.

A gerinc röntgenvizsgálatát bizonyos időnként megismétlik, és ez alapján a sebész ellenőrzi a gerincferdülés előrehaladtának mértékét.

Mikor kell röntgen-felvételt készíteni?

- A görbület diagnosztizálásakor.
- Amennyiben a Cobb-fok 25 foknál nagyobb, minden félévben a csontérettség eléréséig.
- A csontérettség után évente addig, amíg a Cobb-fok már nem változik.



A scoliosisos gerinc konzervatív, nem sebészeti ellátása

Leányának fejlődése során a táplálkozás és az orvosi felügyelet általában véve és a növekvő gerinc szempontjából különösen is hasznos. A Rett-szindrómás lányok hajlamosak a csontritkulásra, amely azonban minimalizálható magas kalciumtartalmú étrend betartásával, tejtermékek, úgymint tej és sajt fogyasztásával, a lehető legtöbb mozgással és napfényen végzett tevékenységekkel, amelyek elősegítik a **D-vitamin** termelődését a bőrben.

Természetesen a napozás során védeni is kell a bőrt az UV sugárzás káros hatásaitól. Ezért gondosan kell kiválasztani a napszakot és meghatározni az időtartamot, amit leánya a napon tölt. Kérjen tanácsot orvosától leányának kalcium és D-vitamin-bevitelével, valamint a biztonságos napozással kapcsolatban. Amennyiben kevésbé napos helyen élnek, lehet, hogy leányának D-vitamin szedésére lesz szüksége.



Gyógytorna és testmozgás

Egyetértés uralkodik a tekintetben, hogy a gyógytornának fontos szerepe van a fizikai képességek, az izomerő és az ízületi rugalmasság megőrzésében, sőt, akár javításában is. Ezért a következőt javasoljuk:

1. Leánya gyalogoljon annyi ideig és olyan távolságra, amennyire csak lehetséges. Próbálja meg növelni a távolságot, amelyet gyermeke meg tud tenni vagy/és növelje a segítséggel vagy anélkül talpon töltött időszakot, gyermeke képességének megfelelően (lehetőleg legalább két óra legyen naponta).
2. Amennyiben leánya nem tud járni, használjon járókeretet vagy járógépet legalább 30 percig naponta.
3. Végezzen gyermekével naponta nyújtó gyakorlatokat annak érdekében, hogy az izmok és ízületek mozgásképesége fennmaradjon. A gyógytornász is tud javaslatot tenni, hogy milyen fajta nyújtásokat végezzenek, és hogy ezeket milyen időtartamban végezzék.
4. Beszéljen gyógytornászukkal és a foglalkozásterapeutával, hogy mely ülémódok azok, amelyek előnyösek leánya gerince számára. Elképzelhető, hogy a zsámolyon való ülés lehet hasznos, vagy hogy a kerekes szék támláját kell úgy beállítani, hogy egyensúlyban tartsa a gerincét.
5. Azonban minden erőfeszítés ellenére is lehetséges, hogy gyermeke nem lesz képes járni, ahogy növekszik.

Ezekről a tevékenységekről illusztrációt talál ezen az oldalon, valamint a 7. és 9. oldalon.



Az alábbiakban olvashat néhány olyan fizikai tevékenységről, amelyet Rett-szindrómás lányok végeznek.

“Amynek 16 évesen enyhe scoliosisa és kyphosisa van már évek óta, és ezek alig romlottak azóta. Én úgy gondolom, hogy ez annak köszönhető, hogy nagyon odafigyelünk Amy fizikai aktivitására a mindennapi életben. Például támasszal áll és jár minden nap néhány órát, aktívan ül, amikor nincs a kerekesszékekben, a kerekesszékekben minimális időt tölt (állítható ülése van a székében), hetente nyújtógyakorlatokat végez, tavasszal és ősszel hetente úszik, illetve tornázik egy melegvízű medencében, nyáron és a nyaralások alkalmával ezt még gyakrabban teszi... Úgy gondolom, hogy ezek a tevékenységek mind segítettek megerősíteni a törzsizomzatát, és remélhetőleg megelőzhetjük vele a scoliosis romlását, elkerülve a fűző hordását, illetve a műtétet is a jövőben.”

“A lányunk, Hannah majdnem 10 éves. 6 éve van gerincferdülése, ami fokozatosan romlott. Az utóbbi pár évben nőtt a görbület, jelenleg 31 fokos. Arra törekszünk, hogy naponta 1-2 órát tudjon járni és állni (otthon van egy állókerete, amit nagyon szeretünk). Hannah részt vesz lovasterápián, és egy átalakított biciklin biciklizik. Minden nap nyújtunk otthon. Jelenleg hetente egyszer futópadon gyalogol a helyi kórház fizioterápiás osztályának jóvoltából (egy olyan támasztó rendszerrel, ami fenntartja a súlyát). Most 32 percig tud gyalogolni egy alkalommal 1,2-1,4 km/h-s sebességgel.”



Nem tudjuk pontosan felmérni a fizikai aktivitás jótékony hatásait a gerincferdülés minimalizálásában, ugyanakkor a családok általában egyetértenek abban, hogy a mozgás jót tesz leányuknak.

“[A gyógytorna] segített neki abban, hogy tovább tudjon sétálni, mozgásban tartotta, segített, hogy hosszabban tudjon állni, nagy mértékben megerősítette, és növelte a kitartását.”

“Nem tudhatjuk, vajon a terápia lassította-e a gerincferdülés kialakulását, mivel az Ashley esetében az intenzív fizikai terápia ellenére tovább romlott. Éveken át kaptuk a terápiát. Fogalmunk sincs, anélkül gyorsabb lett volna-e a romlás.”



A gerincferdülés kezelése fűzővel

A gerincferdülés fűzővel való kezelésének hatékonyságáról megoszlanak a nézetek. Általános az a vélekedés, hogy a **fűző** használata nem befolyásolja a görbület növekedését. Ugyanakkor abban egyetértés uralkodik, hogy a fűző segít megtalálni az ülőegyensúlyt. A fűző viselése során az **ortopéd műszerésznek** rendszeresen ellenőriznie kell, hogy az eszköz megfeleljen a növekedés ütemének, illetve a különféle napi tevékenységek által támasztott követelményeknek. Hozzá lehet fordulni a fűző okozta mellékhatásokkal (például bőrirritáció) is. A fűzőt rendszeresen igazítani kell.

Ha egy gyereket nagyon fiatal korban kell megműteni, a komplikációk súlyosabbak lehetnek. Ezért néhány esetben a jól beállított fűző segíthet a sebészeti beavatkozás elhalasztásában.

“Amikor először feladtuk rá a fűzőt, azt gondoltam, hogy nem fogja jól viselni, de ehelyett inkább úgy láttuk, megkönnyebbült, így azt hiszem enyhítette a fájdalmát és a nyomást.”

“Sikerült elhalasztanunk a műtétet tizenéves korára.”

“Jenn-nek hipotóniája volt, és nehezen tudta magát tartani. A fűző viselésével ez a probléma megszűnt, ugyanis az segített megtartania magát. Ez energiát adott neki más dolgok végzéséhez, az emberekkel való kommunikáláshoz.”

A fűző viselésével azonban nehézségek és mellékhatások is járhatnak, mint például nyomás miatti fájdalom, légzési nehézségek, általános diszkomfortérzés, bőrirritáció és a **gyomor-nyelőcső reflux** súlyosbodása. A fűző viselése megnehezítheti a mozgást és a fizikai aktivitást, és ezáltal a törzs izomzata és hajlékonysága csökkenhet.

“Gondjaink voltak a PEG-gel, mivel az szivárgott a kislányunk hasára nehezedő nyomás miatt, ez pedig bőrproblémákat okozott a cső bemenete körül. A fűző viselése gyermekünk önállóságát is csökkentette, ugyanis nem tudott miatta felülni, illetve gurulni a padlón a fűző mérete miatt.”

“A fűző fizikailag megnehezítette kislányunk ellátását. Nehezebben tudtuk őt szállítani, nehéz volt kicserélni a pelenkáját és meleg volt nyáron.”

A szülőknek érdemes együttműködniük az ortopéd sebésszel, a gyógytornásszal és az ortopéd műszerésszel, hogy közösen tudják eldönteni, a fűző megfelelő kezelési mód-e gyermekük esetében.



A gerincferdülés sebészeti kezelése



A műtét indikációi és céljai

Ha a gerincferdülés tovább romlik és a Cobb-fok 40-50 foknál nagyobb lesz, akkor a sebész fontolóra veszi, és Önöknek is tanácsolhatja a gerincműtétet (**spinális fúzió**), hogy a görbületet korrigálja, illetve későbbi növekedését megakadályozza. A nagyobb görbületek korrigálása nagyobb műtéti kockázatot is rejt magában. A műtét szükségességét esetről esetre döntenek el.

Amennyiben lehetséges, a sebészek megvárják, hogy a gyermek betöltse 10. életévét a gerincműtét végrehajtása előtt. Gyakran javasolják fűző viselését, gyógytornát és a fizikai aktivitás fenntartását annak érdekében, hogy a műtétre minél később kerüljön sor, és így a páciens minél nagyobb testmagasságot érjen el. A műtét célja a gerinc kiegyensúlyozása, hogy függőleges testhelyzetben, ülés és állás közben a vállak és a csípő egy vonalba essenek. Az egyensúly ilyenfajta javítása növeli a beteg komfortszintjét is ülés közben, és megkönnyíti a szállítását a mindennapok során.

“Nagyon nehéz volt meghoznunk a döntést Louise gerincműtétéről, melynek során spinális fúziót végeztek és merevítőrudakat helyeztek be, hiszen tudtuk, hogy az kockázatokkal jár. Aggódtunk az altatás, a fertőzésveszély és a lassú gyógyulás miatt. Azonban a szülői tájékoztató, ahol egy másik ismert és megbecsült ortopéd sebész tartott előadást, megkönnyítette számunkra a döntést. A sebész arról beszélt, hogy ha a gyermek megfelel bizonyos, általa felsorolt kritériumoknak, akkor az a műtét végrehajtásának ideális időpontja.”

A gerincműtét nagy műtét, és általában ilyen műtétekre szakosodott központokban végzik, hogy a lehetőség szerinti legalacsonyabb szintre csökkentsék az esetleges szövődmények kialakulásának kockázatát. Ez lelkiileg igen megterhelő időszak lehet a családok számára, ezért nagyon fontos, hogy gyermeke orvosával alaposan megbeszélje a műtét indokait, a sebészeti tervet és a várt eredményt.

Gerincműtét előtt

A műtét utáni kockázatok minimalizálása és a gyógyulási időszak lerövidítése érdekében fontos, hogy leánya amennyire lehetséges, erős legyen fizikailag a műtét előtt. Leánya csontozatának egészségéről érdemes gondoskodni a Scoliosisos gerinc orvosi ellátása című fejezetben (9. oldal) leírtak szerint.

A műtét előkészítése:

1. A terapeuta fel fogja mérni leányának olyan alapvető képességeit mint az ülés, állás, járás.
2. Amennyiben leányának súlya nagyon alacsony a magasságához képest, táplálékkiegészítésre lehet szükség a műtét előtt. Orvosuk javasolhatja PEG-cső behelyezését gyermeke hasába vagy vékonybelébe az extra kalóriabevitel érdekében.
3. Gyermeke rutin vérvizsgálaton fog átesni a műtét előtt, és amennyiben ez a normálistól eltérő eredményt ad, szükség lehet a kóros értékek korrigálására.
4. Az aneszteziológus fel fogja mérni gyermeke állapotát az altatás szempontjából.
5. A kiegészítő orvosi vizsgálatok között szerepelhet többek között a vér oxigénszintjének vizsgálata újra illeszthető szonda segítségével. EKG-vizsgálatot is végezhetnek, mellyel a szívverések számát, a szívritmust és a QTc értéket mérik.
6. Lehetséges, hogy gyermekét továbbküldik más szakorvosokhoz is, megvizsgálandó az egyéb mögöttes betegségek (pl. epilepszia vagy gyomor-nyelőcső reflux) kezelését.
7. Fontos, hogy a család elbeszélgessen az orvossal és az egyéb személyzettel, hogy mi várható a kórházi tartózkodás ideje alatt.

“Alapos vizsgálaton esett át hetekkel a beavatkozás előtt. Részt vett többek között EKG-vizsgálaton (ami – meglepetésünkre - enyhe megnyúlt QT-szindrómát állapított meg), vérvizsgálaton, pulmonológiai és röntgen-vizsgálaton. Otthon egy éjszakán át mérték vérének oxigéntelítettségét egy monitor segítségével.”

A műtét maga

Többféle műtéti technika létezik a görbület csökkentésére és a gerinc stabilizálására. A fent leírt kiterjedt műtét előtti vizsgálatok nagy szerepet játszanak a sebészeti döntések meghozatalában. A Rett-szindrómás gerincferdülésben szenvedő betegek esetében a legáltalánosabban alkalmazott technika, hogy a csavarokat, horgokat és rudazatot a gerinc hátsó felszínéhez rögzítik.

Azonban minden eset különböző, és Ön is fontos szerepet játszik a műtét előtti megbeszéléseken. Fontos, hogy megértse a sebészeti alternatívákat és a leánya számára készített tervet. Az operáló orvossal egyeztessen a gerincműtét olyan részleteiről, mint például a metszés(ek) elhelyezkedése, a beültetendő rudak típusai, vagy akár arról, hogy a gerinc melyik szakaszát szükséges műtéti úton korrigálni. Némely esetben a stabilitás biztosítása érdekében a korrekció kiterjedhet a medence csontjaira is. A görbületet olyan mértékben korrigálják, amit a sebész biztonságosnak talál. A gerincet fémrudak segítségével stabilizálják új helyzetében.

Némely esetben elülső feltárást is végeznek a fent leírt hátsó feltárással együtt. Az elülső feltárást más eszközök beépítését is lehetővé teszi, és a sebész előlről is stabilizálni tudja a gerincet oly módon, ami pusztán a hátsó feltárással nem lehetséges. Az elülső feltárással előnyeit és hátrányait részletesen ismertetni fogják Önnel a műtét előtti megbeszéléseken.

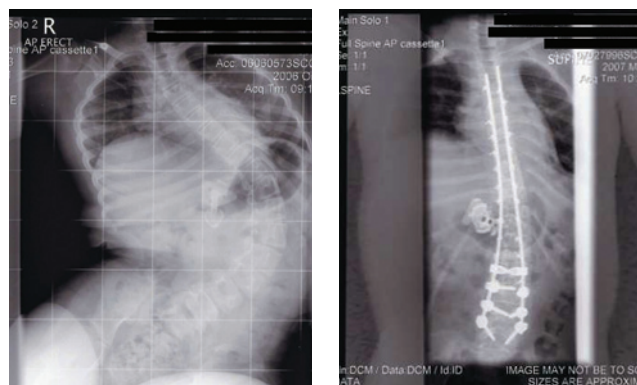
A fent ismertetett módon végzett gerincműtét legalább három óráig tart, ami gyakran feszültségteljes várakozási időt jelent a szülők számára. A fentiekben ismertetett alapos felkészülés mellett sok szülőnek szabadságot kell kivennie, illetve gondoskodnia kell többi gyermekének felügyeletéről.

“Brooke gerincét 13 éves korában műtötték meg. A műtétre való felkészülés érzelmileg felkavaró volt... Brooke jól volt a műtét napján, engem viszont lelkiismeretfurdalás gyötört. Közben erősnek kellett lennem, nem aludtam, aggódtam, hibásnak éreztem magam, ott volt a többi gyerek, a munkánkról már nem is beszélve.”

A gerincműtét után

A gerincműtét után gyermekét az intenzív osztályon fogják elhelyezni a folyamatos felügyelet és ápolás biztosítása érdekében. A fájdalom csillapítását – önökkel együttműködve – egy gyermekgyógyász specialista álló team fogja végezni. A fájdalomcsillapítók és a műtét együtt székrekedést okozhat leányánál.

Az ön visszajelzései nagyon fontosak a szakemberek számára, ugyanis ön ismeri legjobban a leányát. Közvetlenül a műtét után szükség lehet lélegeztetésre is. A tüdő állapotának gondos megfigyelése, a száj leszívása és a mellkas fizioterápiája segítik megelőzni a tüdővel kapcsolatos komplikációkat, fertőzéseket.



“A gyógyulás a vártnál sokkal gyorsabban zajlott. Gyermekemnél az operáció utáni extubálásra csak 24 órán át volt szükség, egy napot kellett az intenzíven töltenie és összesen 7 napot a kórházban. A legnagyobb kihívást a fájdalom kezelése, a tüdő zökkenőmentes működését biztosító váladékleszívás és a székrekedéssel való folyamatos küzdelem jelentették.”

“Nehéz volt mindenkinek, mert a műtét 10 órán át tartott. 3 napot töltött az intenzíven, és lélegeztetni kellett, mert a műtét közben leállt a légzése. A gyógyulási folyamat nagyon hosszú és fárasztó volt. A kórházban 4 hét, otthon 3 hónap telt el, amíg felépült... 40 fokra korrigálták a gerincét. Sokkal jobban van a műtétnek köszönhetően, bár azóta nem tud állni.”

“A műtét jól sikerült. A legijesztőbb nekünk szülőknek a műtét utáni közvetlen időszak volt. 14 óra elteltével hozták ki a gyermek intenzív osztályról. Samantha szó szerint 24 órán át aludt, csak néhány percre kelt fel. Miután 4 napig nem ébredt fel, az orvos megróbálta átállítani morfiumról kodeines Tylenolra. A helyzet annyiban javult, hogy napi két órát ébren töltött. A hatodik napon az orvos abbahagyta a gyógyszereszt, a Tylenol kivételével (kodein nélkül). Kislányunk szinte azonnal felébredt. Nem tudom, minden Rett-szindrómás lány így reagál-e a fájdalomcsillapítókra, vagy csak a mi Samink.”

“Tracy gerincén teljes fúziót végeztek hátsó feltárásból. Pont egy hónappal előtte lett 7 éves, és azt mondták nekem, hogy ő volt a legfiatalabb és legkisebb, akin ezt a műtétet végrehajtották. A műtét után semmiféle komplikáció nem lépett fel nála, 3 napig volt az intenzíven, 2 zacskó vért kapott a második napon, a harmadikon pedig egyszer csak minden megfordult, és ismét a régi önmaga lett, aki állandóan rajzfilmeket akart nézni. 34 fokos lett a görbület. Annyira gyorsan gyógyult, hogy egy hét múlva hazahozhattam. A vártnál gyorsabban és jobban zajlott a felépülés. A háromhetes kontrollra autóval vittem, és az ötórás autót alatt egyszer sem panaszkodott (az ötórás visszaúton már igen). Megint tudott ülni (járni nem tudott a műtét előtt különböző okok miatt). A gyógyulás után jobban tudott aludni is.”

A mobilizálás megkezdődik a posztoperatív szakaszban. A korai mobilizáció elősegíti a légzést, javítja az izomerőt és -funkciót, és segít az általános jó közérzet kialakítani. A gerincműtét utáni tipikus mobilizáció az alábbiakból áll:

- az ágyban végzett mozgások,
- a műtét után egy nappal ülés az ágy szélén,
- átülés egy székre az ágyból két nappal a műtét után,
- séta (amennyiben lehetséges) három nappal a műtét után, valamint
- a kórházi tartózkodás alatt önnek is megtanítják, hogyan tudja felemelni és szállítani leányát.

“Teljes fúziót végeztek a gerincén 15 és fél éves korában. Egy nappal a műtét után egyik oldaláról a másikra tudott fordulni, három nap után pedig már tudott állni. Az epidurális fájdalomcsillapítás kiválóan működött, és amikor egy hét múlva hazajöhetett, már nem volt szükség fájdalomcsillapítókra. A görcsei megszűntek felépülésének első tíz napja alatt. Úgy tűnt, mintha 10 centit nőtt volna egy éjszaka alatt. Ez ébresztett rá minket, hogy mennyire meg volt hajolva előtte. Az étvágya megnőtt, és sokkal gyakrabban mosolygott.”



Hazamenetel a műtét után

A kórházból való elbocsátás idejére a betegnek képesnek kell lennie ülni a kerekesszékekben, vagy, ha a műtét előtt tudott járni, akkor képesnek kell lennie megtenni néhány lépést. A műtét és a műtét alatti gyógyszerelés hatással lehet arra, ahogy gyermeke a korábban megszokott gyógyszereire reagál. Ezért a gyógyszeradagokat újra be kell állítani.

A teljes felépülés időtartama változó, függhet a magatehetetlenség fokától és a műtét hosszától. A sebgyógyulás is változó, de két hét alatt általában minden seb begyógyul. Ha gyermekénél gondok vannak a sebgyógyulással, a sebek kezelése miatt érdemes gyakrabban meglátogatniuk az orvost vagy más szakembert.

A fúzió hosszától függ, hogy milyen módon lehet emelni és mozgatni a gyermeket. Ha a fúzió érinti a medencét is, akkor érdemes betegemelőt alkalmazni. Ebben a kezdeti szakaszban a legtöbb gyermek könnyen elfárad, de ennek ellenére tanácsos mihamarabb kialakítani a normál napi rutint, hogy teherbírása növekedjen. Az orvossal és a terapeutával meg lehet beszélni, hogy hogyan tudnak visszatérni a normál aktivitáshoz.

“Miután hazajött, megfelelő felszerelésekkel (ezt érdemes előre megtervezni – elektromos állítható ágy, testreszabott zuhanyfülke) hamar felépült, és hat hét múlva megint járhatott iskolába. Kiegészítő (3 hetes) posztoperatív ellátást kaptunk az otthonápoló szolgálattól, hogy én is tudjak pihenni, és a helyi tanács ellenőrizte, hogy a segítők szakképzett ápolótól tanulják meg kislányom ellátását (például a forgások mikéntjét, illetve hogy a gerincét hogyan lehet egyenesen tartani). Plusz pihenésre is szükség volt, hogy ne golyózzak be. Szerencsére nagyon megértő a munkaadóm, ez rengeteget segített. A hat hét nagyon lassan telt el, mivel semmiféle normál tevékenységre nem volt képes, nem tudott állni, ülni (kivéve kerekesszékekben) stb. Remek betegemelőt kaptunk a kórházból, volt hozzá vízálló háló is, így a hálót folyamatosan ott hagyhattuk a

kerekesszékekben, illetve a zuhanyzószékekben. Az elején nagyon aggódtunk, amikor mozgatni kellett a zuhanyzáshoz, meg öltöztetni kellett, hogy valami eltörik vagy kiesik. De nem történt semmi ilyesmi, és hat hónap múlva visszatérhetett a megszokott életviteléhez. Két évvel a műtét után megtámasztva áll, futópadon gyalogol, Meywalkert (járást segítő eszköz) használ, biciklizik, gélszékekben fekszik. Valójában többet mozog, mint valaha, az iskolai intenzív fizioterápiás programnak köszönhetően.”

“A felépülés nagyon hosszú és nehéz volt. Mivel nem tudott felállni, és elég nagy, a gondozása nehéz volt, legalábbis az első három hónapban. Kilenc hónapig tartott, amíg Sami rendszeren tudott lépkedni a járássegítő készülékében, amire utoljára azelőtt volt képes, hogy a görbület sokat romlott. Körülbelül másfél évbe került, amíg a teljes állóképessége visszatért. Problémát jelentett az is, hogy a fejét nem tartotta, az állán támasztotta. Az orvosnak (megint!) igaza volt, amikor azt mondta, hogy ennek az az oka, hogy a nyakizmait meghúzták a műtét alatt. Aggódtunk miatta, hogy ez már sohasem jön rendbe. Rengeteg munkába került, de a terápia hatására végül visszaépültek az izmok, és most már jól tartja a fejét. A gerince most csodálatosan egyenes. Két és fél évvel az operáció után nem tud olyan jól állni, mint azelőtt, hogy a görbület elérte volna a 30 fokot, de még mindig többre képes, mint a műtétet megelőző időszakban. Ugyanez vonatkozik a járássegítő eszköz használatára. Jobban megy neki, mint a műtét előtt, de közel sem tud úgy járni, mint a gerincferdülés kialakulása előtt.”

A gerincműtét sok pozitív hatással jár a Rett-szindrómás lányok számára. A családok a gyógyulás után gyakran arról számolnak be, hogy elégedettek az eredménnyel. A mindennapi tevékenységeket fenn tudják tartani, néhány esetben még javulás is tapasztalható e téren. Az ülő testhelyzet javul, a mozgékonyság általában fennmarad.

“A műtét utáni gyógyulási időszak drámája ellenére sem Ella, sem mi nem bánjuk, hogy a gerincműtét mellett döntöttünk. Többször megkérdeztük Ellát is (amikor friss volt és élénk), hogy mit gondol, és mindig megerősítette, hogy örül neki, hogy “megjavították” a hátát. Sokáig gondoltunk, hogy rálépünk-e a műtét útjára, de az eredményt látva, semmit sem bánunk. Olyan egyenesen ül, magasabb lett, és sokkal jobban tartja magát. Nem utolsó sorban jobb közérzete és természetesebb testhelyzete elősegíti a másokkal való kommunikációt. Az általános egészségi állapota kitűnő, és meglepő módon nem fázott meg és vírusfertőzést sem kapott a műtét óta eltelt 18 hónapban...”

Néhány család viszont arról számolt be, hogy a padlón való ülés és gyermekük felvétele és mozgatása nehezebb, mint a műtét előtt.

“Úgy gondolom, hogy a műtét megmentette, de azért néha félek, hogy – mivel nem mozog és mindenhova úgy kell vinni – azt a két rozsdamentes acélrudat nagyon figyelni kell... Mindenkinek tudnia kell a műtétről, gyermekünk például nem tud lehajolni semerre. Most 16 és fél éves.”

“Nem tudjuk már az ölünkbe venni, mert semerre sem tud csavarodni. Még ki szeretnék találni, hogy hogy tudjuk egymást átölelni, mert ez anyának is, lányának is nagyon hiányzik.”

“A mozgékonyságából veszett, bár járni sem a műtét előtt, sem a műtét után nem tudott. Nem tud egyedül ülni a padlón, ahogy a műtét előtt szokott.”

A műtét után rendszeres ortopédiai kontrollra van szükség, eleinte hathetente, aztán két-, háromhavonta az első évben. Van olyan sebész, aki ezután évente ellenőrzi a gerinc állapotát. A családok visszajelzése nagyon fontos, főleg ha valamilyen gond merül fel.



Műtét: nem mindig a legjobb megoldás a súlyos gerincferdülésre

A műtét nem mindig megfelelő a súlyos gerincferdülésben szenvedő Rett-szindrómás lányok és nők számára. A műtéti kockázatok nagyobbak lehetnek a lehetséges pozitív hatásoknál. Ilyen esetekben a fent leírt orvosi kezelés és terápiamód jelentik a fő tennivalókat.

Fontos:

- a csontokat a fent leírt módon egészségesen tartani (A scoliosisos gerinc orvosi ellátása, 9. oldal),
- minél több idő eltöltése függőleges testhelyzetben, állva és járva,
- támasztékok használata ülés közben a kiegyensúlyozott ülőpozíció elérése érdekében

A nyomás hatására kialakuló sebeket ellenőrizni és kezelni kell. Gyakrabban lehet szükség antibiotikum szedésére a korlátozott mellkasi mozgással járó súlyosabb mellkasi fertőzések elkerülése érdekében. Segíthet, ha a légúti megbetegedések idején köhögésre és függőleges testhelyzet felvételére biztatjuk gyermekünket.

“2003-ra 15 fokot romlott a gerince az 1996-os műtét óta, így most 49 foknál tart. 2003 és 2007 között lassan elcsavarodott a gerince és ezzel együtt a belső szervei is. Mindez nem járt komplikációval, kivéve egy kis nyomás kialakulásával a bal tüdejére... Ekkor más egészségügyi problémákkal küzdött, így a gyermek ortopéd orvos nem javasolta a sebészeti kezelést, mert úgy gondolta, nem biztos, hogy elég erős egy dupla műtéthez. 2006-ban, amikor az utolsó nagy növekedési fázisba érkezett, 64 foknál tartott, 2007-re 68 fokos lett a görbület. Tracy körülbelül kilenc éve jár hidroterápiára, és az orvosok úgy látják, ez segít neki, hiszen a legutóbbi mérések szerint 67 fokos volt a gerince. Most, hogy már nem nő, a terapeuta jobban és hosszabb időre el tudja lazítani Tracy izmait.”



Utószó a családoktól

“A gerincferdülés a szülőknek sok gondot és feszültséget, kislányainknak pedig fájdalmat okozhat, és korlátozhatja őket életvitelükben. Nagyon értékes lehet minden orvos és szülő számára a mások tapasztalatának és a kezeléssel kapcsolatos “jó gyakorlatoknak” a meghallgatása. Bár nincs két egyforma eset, a műtét előtti és utáni tapasztalatok segíteni fogják a szülőket a gyermekükkel kapcsolatos döntések meghozatalában.”

“Andreával körülbelül 11-12 éves kora körül kezdtünk el ortopédiai kontrollra járni a gerincferdüléssel kapcsolatosan. A gerincferdülés sokat rontott az életminőségén és sok fájdalmat okozott neki. Kezdetben csak bizonytalanul állt a lábán, de ahogy a gerincferdülés előrehaladt, a légzése nehezült, a bőrszíne sötétebb lett, és egyre inkább hajlottá vált a testtartása. Annyira rossz egészségi állapotba került, hogy már az életét féltettem. A 15. születésnapja környékén a szakorvos szóba hozta a műtétet Andrea rossz egészségi állapota miatt. Nagyon nehéz három napot éltem meg, amíg a neurológussal nem tudtam beszélni. Ő megnyugtatóan, hogy Andrea tüneteit a gerincferdülés okozza. Miután ajánlották a műtétet, azután is még több mint három hónapot kellett várnunk. Ezalatt valamennyien agonizáltunk – Andrea szó szerint, a család többi tagja érzelmileg. De mindez a műtét után megváltozott. Már a felépülés időszakában is sokkal jobban volt. A színe visszatért, a fájdalom minősége is megváltozott, majd teljesen eltűnt, ahogy meggyógyult. Fantasztikus volt újra látni a hátát egyenesen. Pár hét múlva már járt, először még fűzőben. A fűző nélküli szakasz szinte valamennyi csigolyáját érinti, így gyakorlatilag semennyire sem rugalmas a gerince, mégis, még 12 év elteltével is jár.”

“Nuria és az ápolók hároméves kora óta figyelemmel követték Abby gerincferdülését. Amikor Abby 8 éves lett, nagyon drasztikus változást figyeltek meg: a görbület hirtelen 21 fokosról 45 fokra nőtt hat hónap alatt. Februárban Nuria behozta a lányát és a röntgenleleteket Roye doktorhoz. Abby ekkor nem tudott felülni – teljesen elhajolt jobbra – és arca fájdalmat tükrözött. “Pontosan elmagyarázta nekünk, hogy mi fog történni – mondja Nuria. Azt is elmondta Roye doktor, hogy a műtéttel a lányom életminősége jelentősen javulni fog. A javulás már két héttel a műtét után látszott. Nem voltak már görcsei, és a műtét után pontosan 12 nappal teljesen egyenesen tudott ülni, fájdalom nélkül. Jókedvűbb lett. Boldogabb.” Nuria nehezen tudta meghoznia döntést lánya gerincműtétével kapcsolatban, de ma már tudja, hogy a döntése jó volt. Abby élvezzi a fájdalommentes életet. Szeret fürdeni, amikor leviszik a medencébe, szeret mozogni, amikor hosszú sétákra viszik, és szeret videót nézni.”



További információ a családoknak és orvosoknak

Családoknak

Magyar Rett Szindróma Alapítvány

www.rettszindroma.hu

Contact: Szili Danijela by email szilidanijela@gmail.com

Nemzetközi Rett-szindróma Alapítvány

www.rettsyndrome.org

Rett-szindróma Egyesület, Ausztrália

rettaust@bigpond.com

Rett-szindróma Egyesület, Egyesült Királyság

www.rettsyndrome.org.uk

Rettnet e-mail-lista

www.rettsyndrome.org – klikelés az "online communities"-ra, majd a "Rettnet"-re

ANZAC Rett

au.groups.yahoo.com/group/ANZACRett

Rett-szindróma kutatás, Ausztrália

aussierett.ichr.uwa.edu.au

Nemzetközi Rett-szindróma Adatbázis (InterRett)

interrett.ichr.uwa.edu.au

Gyermekortopédiai osztály, Morgan Stanley Gyermekkorház, New York - Presbyterian

childrensorthopaedics.com

Orvosoknak

Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye DP, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E-L, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H (2009). Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, *SPINE*,1;34(17):E607-17.

Hivatkozás a kiadványra

Downs J, Roye DP Jr, Torode IP, Ellaway C, Baikie G, Larsson E-L, McKenzie A and Leonard H on behalf of the Australian Rett Syndrome Study, Scoliosis in Rett syndrome: A collaboration between parents, clinicians and researchers, Perth, Telethon Institute for Child Health Research, 2009.

A szakkifejezések magyarázata

A mindennapi élet során kifejtett tevékenység: olyan általános és a mindennapi élethez szükséges tevékenységek, mint a mozgás, öltözködés, toalett elvégzése és a kommunikáció.

Cobb-fok: a görbület nagyságának mérésére használják. A Cobb-fokot a görbület kezdőcsigolyájától és zárócsigolyájától meghúzott egyenesek határozzák meg. A Cobb-fok az ezekről az egyenesekről indított merőlegesek által bezárt szög pótszöge. Bővebb információért lásd "Az én lányomnak van gerincferdülése?" című fejezetet.

Csontritkulás: a csonttömeg csökkenése és a csontok mikroszerkezetének kóros megváltozása, ami a törések kockázatának fokozódásával jár.

D-vitamin: elősegíti a kalcium és a foszfor felszívódását, és ezáltal hat a vázrendszer növekedésére, a megfelelő csont- és fogfejlődésre.

Fizioterápia: az egészség megőrzése és rehabilitáció fizikai terápiás (és nem orvosi, sebészeti vagy radiológiai) eszközökkel.

Foglalkozásterápia: az önellátás, munkavégzés és szabadidős tevékenységek felhasználása fejlesztési célokra, valamint a rendellenességek kialakulásának megelőzésére illetve késleltetésére.

Fűző: ortopédiai segédeszköz, amely a gerincet megtámasztja és megfelelő helyzetben tartja a görbület fokozódásának elkerülése vagy késleltetése érdekében.

Gerincferdülés (scoliosis): a gerinc oldalirányú görbülete.

Gyomor-nyelőcső reflux: a gyomortartalom visszekerülése a nyelőcsőbe vagy a légcsőbe, pl. gyomorégés.

Hidroterápia: a vízi környezetben való mozgás terápiás felhasználása a motorikus képességek és funkcionális aktivitás fejlesztésére.

Hypotónia: csökkent izomtónus

Lovas terápia: a ló háromdimenziós mozgásának terápiás felhasználása a motorikus képességek és funkcionális aktivitás fejlesztésére

Ortopéd műszerész: az ízületek stabilizálására szolgáló síneket és korzetteket készítő szakember.

Ortopéd sebész: a mozgásszervek és a gerinc rendellenességeivel, azok helyreállításával, a megelőzéssel foglalkozó, sebészeti és egyéb módszereket alkalmazó orvos

Spinális fúzió: olyan műtét, melynek során két vagy több csigolyát egymáshoz rögzítenek. A beavatkozást végre lehet hajtani a csigolyák elülső és hátsó részén.

A definíciók a Stedman orvosi szótár felhasználásával készültek (28. kiadás, 2006)

Elérhetőségek

Dr Helen Leonard

Telethon Institute for Child Health Research
PO Box 855, West Perth
Perth WA 6872
Australia

Telephone: 61 8 9489 7790

Fax: 61 8 9489 7700

Email: hleonard@ichr.uwa.edu.au

Website: www.childhealthresearch.com.au

Szeretnénk
megköszönni
azon családok
közreműködését, akik
megosztották történeteiket
és fényképeiket a
kiadványban.





AussieRett:
Australian Rett
Syndrome Study

InterRett: International
Rett Syndrome Database
International Rett Syndrome Foundation

Curtin 
University of Technology



the
children's
hospital at Westmead

The **Royal Children's** 
Hospital Melbourne

Murdoch Childrens
Research Institute
Healthier Kids. Healthier Future.



 **COLUMBIA UNIVERSITY**
MEDICAL CENTER
Discover. Educate. Care. Lead.

 **NewYork-Presbyterian**
Morgan Stanley Children's Hospital

 **Ortopedicentrum**
i Östergötland

 **IRSF** INTERNATIONAL
RETT SYNDROME
FOUNDATION **RETTSEARCH**



**Rett Syndrome Association of
Australia**