

ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**Επικοινωνία, Διαταραχές Στοματοκινητικού
Ελέγχου και Κατάποσης στο Σύνδρομο Rett:
συσχέτιση των απόψεων γονέων και
λογοθεραπευτών**



ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ:

ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ ΠΥΛΙΟΥ

ΒΑΣΙΛΙΚΗ ΣΕΓΚΛΗ

ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ:

ΑΙΜΙΛΙΑ ΜΙΧΟΥ, PhD

ΠΑΤΡΑ -2018

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία με θέμα «Επικοινωνία, διαταραχές στοματοκινητικού ελέγχου και κατάποσης στο σύνδρομο Rett: συσχέτιση των απόψεων γονέων και λογοθεραπευτών» πραγματοποιήθηκε με σκοπό την σύγκριση απόψεων, τρόπων αντιμετώπισης και διαχείρισης των ατόμων με σύνδρομο Rett ανάμεσα σε γονείς και λογοθεραπευτές σε επίπεδο επικοινωνίας, στοματοκινητικού ελέγχου και κατάποσης. Έγινε επιλογή του συγκεκριμένου θέματος από τις φοιτήτριες γιατί δεν έχουν πραγματοποιηθεί πολλές έρευνες για το σύνδρομο Rett και θα ήταν χρήσιμο να πραγματοποιηθεί η συγκεκριμένη για να υπάρχουν στοιχεία για τα Ελληνικά δεδομένα. Όσον αφορά, το σύνδρομο είναι μια σπάνια γενετική νευρολογική διαταραχή που πλήττει ένα μικρό ποσοστό κοριτσιών και μόνο κοριτσιών εξαιτίας μεταβολής γονιδίου του X χρωμοσώματος. Τα παιδιά αυτά εμφανίζουν δυσκολίες στην επικοινωνία, είναι μη λεκτικά και αντιμετωπίζουν προβλήματα στη σίτιση και την κατάποση. Ολοκληρώνοντας, η έρευνα υλοποιήθηκε μέσω δυο ερωτηματολογίων που στάλθηκαν σε γονείς και λογοθεραπευτές από όπου πάρθηκαν στοιχεία και δεδομένα για τα παιδιά, τα οποία αναλύθηκαν και έτσι διεξάχθηκαν συμπεράσματα.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Rett είναι μια σπάνια γενετική φυλοσχετιζόμενη διαταραχή η οποία ανήκει στο φάσμα του αυτισμού και έχουν γίνει λίγες έρευνες στην Ελλάδα. Στην συγκεκριμένη πτυχιακή εργασία γίνεται ανασκόπηση στην βιβλιογραφία ώστε να αποκομιστούν αποτελέσματα ερευνών και μελετών που αφορούν το σύνδρομο Rett. Στόχος της έρευνας είναι να πραγματοποιηθεί η συσχέτιση των απόψεων μεταξύ γονέων και λογοθεραπευτών σχετικά με την επικοινωνία τον στοματοκινητικό έλεγχο και την κατάποση. Όσον αφορά την μεθοδολογία της έρευνας δημιουργήθηκαν δυο ειδών ερωτηματολόγια, ένα από τα οποία απευθύνεται στους γονείς των ατόμων με σύνδρομο Rett και το άλλο στους λογοθεραπευτές. Με λίγα λόγια, οι ερωτήσεις αφορούν την επικοινωνία, τον στοματοκινητικό έλεγχο και την κατάποση. Ας σημειωθεί ακόμη ότι, πραγματοποιείται ανάλυση των απαντήσεων των ερωτηματολογίων, καθώς διεξαγωγή συμπερασμάτων από τα αποτελέσματα και η σύγκρισή τους για την συσχέτιση των απόψεων γονέων και λογοθεραπευτών. Τέλος, υπάρχει ένα κεφάλαιο όπου αναφέρεται η συζήτηση των αποτελεσμάτων.

SUMMARY

Rett syndrome is a rare genetic disorder under the autistic spectrum disorders. Research in the field in Greece is scarce. This bachelor thesis provides a literature review on research studies on Rett syndrome. The aim of the research is to investigate the similarities and differences of opinions and wishes expressed by the parents and those expressed by the speech and language therapists who provide interventions to the children on the issues around communication, oral motor abilities and swallowing ability. Two different questionnaires were developed, one of which is addressed to the parents of children with Rett syndrome and the other to the speech and language therapist responsible for the child's management. In summary, the questions of the questionnaire related to communication, oral motor control and deglutition. The analysis carried out reviews key concepts and thematic categories. Comparisons are drawn to examine the correlation of the parental opinions and speech and language therapists. Finally, the last chapter discuss the results.

ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ

Σύνδρομο Rett, Επικοινωνία, Διαταραχές Κατάποσης, Δυσφαγία, Στοματοκινητικές Διαταραχές.

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία εκπονήθηκε από τον Απρίλιο έως τον Οκτώβριο του 2018 στα πλαίσια του προγράμματος των σπουδών μας στο ΑΤΕΙ Δυτικής Ελλάδας - Σχολή Επαγγελματιών Υγείας και Πρόνοιας, Τμήμα Λογοθεραπείας.

Πριν από την παρουσίαση αυτής της πτυχιακής, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε όλους όσους συνέβαλλαν στην υλοποίησή της και ειδικότερα την καθηγήτρια της σχολής και επιβλέπουσα της πτυχιακής μας εργασίας κυρία Μίχου Αιμιλία, για την στήριξη και καθοδήγησή της, καθώς επίσης και για τον πολύτιμο χρόνο που μας αφιέρωσε για να φτάσουμε ως εδώ. Επίσης, ευχαριστούμε τους γονείς και τους λογοθεραπευτές που στάθηκαν αρωγοί στην έρευνά μας. Τέλος, ένα μεγάλο ευχαριστώ απευθύνουμε στις οικογένειές μας για την συμπαράσταση και την ανιδιοτελή αγάπη που μας έχουν προσφέρει όλα αυτά τα χρόνια και που καταφέραμε να φτάσουμε ως εδώ.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Εισαγωγή.....	7
Κεφάλαιο 1^ο: Βιβλιογραφική ανασκόπηση.....	8
1.1 Ιστορική αναδρομή.....	8
1.2 Πληθυσμός.....	8
1.3 Διάγνωση.....	8
1.4 Τυπικά συμπτώματα.....	9
1.5 Δευτερεύοντα συμπτώματα.....	9
1.6 Στάδια συνδρόμου Rett.....	10
1.7 Επικοινωνία.....	10
1.8 Δυσλειτουργία κατάποσης και γαστρεντερικού συστήματος.....	11
1.9 Αξιολόγηση κατάποσης.....	11
1.10 Θεραπεία.....	11
1.11 Θνησιμότητα στα άτομα με σύνδρομο Rett.....	12
Κεφάλαιο 2^ο: Μεθοδολογία.....	13
2.1 Ερευνητικός σχεδιασμός.....	13
2.2 Δείγμα.....	13
2.3 Διαδικασία μέτρησης.....	14
2.4 Ποιοτική ανάλυση αποτελεσμάτων.....	24
2.4.1 Ανάλυση στοιχείων ιστορικού και γενικών πληροφοριών.....	24
2.4.2 Ανάλυση απαντήσεων επικοινωνίας.....	25
2.4.3 Ανάλυση στοιχείων κατάποσης και δυσφαγίας.....	26
Κεφάλαιο 3^ο: Αποτελέσματα.....	28
3.1 Συμπεράσματα ιστορικού και γενικών πληροφοριών.....	28
3.2 Συμπεράσματα απαντήσεων επικοινωνίας.....	29
3.3 Συμπεράσματα στοιχείων κατάποσης και δυσφαγίας.....	29
3.4 Αποτελέσματα σύγκρισης των δυο παιδιών.....	30
Κεφάλαιο 4^ο: Συζήτηση των αποτελεσμάτων.....	31
Βιβλιογραφία.....	32

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Rett αποτελεί μια περίπλοκη γενετική νευρολογική διαταραχή, η οποία ανήκει στο φάσμα του αυτισμού και είναι φυλοσχετιζόμενη με τα θήλεα. Παρουσιάζει ελλείμματα στη λειτουργία του εγκεφάλου που οδηγούν σε διαταραχές τις επικοινωνίας, βαριά νοητική υστέρηση, διαταραχές κατάποσης και κινητικές διαταραχές. Παρ' όλο που αρχικά τα συμπτώματα δεν είναι εμφανή, το σύνδρομο Rett παρουσιάζεται από τη γέννηση και τα συμπτώματα γίνονται περισσότερο διακριτά κατά τη διάρκεια του δευτέρου έτους ζωής. Σύμφωνα με τη βιβλιογραφία έχουν παρατηρηθεί διαταραχές στην κατάποση και την επικοινωνία σε παιδιά με σύνδρομο Rett, και για το λόγο αυτό επιλέχθηκε να διεξαχθεί μια έρευνα στους τομείς αυτούς. Πιο συγκεκριμένα, η παρούσα πτυχιακή εργασία εστιάζει στην επικοινωνία, στις διαταραχές στοματοκινητικού ελέγχου και κατάποσης στο σύνδρομο Rett. Η έρευνα πραγματοποιείται μέσα από δύο ειδών ερωτηματολόγια, όπου το ένα απευθύνεται σε γονείς και το άλλο σε λογοθεραπευτές. Τα ερωτηματολόγια αυτά περιλαμβάνουν στοιχεία του ιστορικού και θέτουν ερωτήσεις για να γνωστοποιηθεί ο τρόπος επικοινωνίας, σίτισης και κατάποσης του παιδιού. Ο αριθμός των δειγμάτων είναι μικρός εξαιτίας της ιδιαιτερότητας του συνδρόμου όπου προσβάλλει πολύ μικρό ποσοστό του πληθυσμού και του μικρού χρονικού διαστήματος για την πραγματοποίηση αυτής της έρευνας. Πάραυτα, η έρευνα διεξάγεται ώστε να ληφθούν τα πρώτα στοιχεία για τον Ελληνικό πληθυσμό και θα επακολουθήσει η συνέχεια με περισσότερα δείγματα. Στόχος της έρευνας είναι η σύγκριση απόψεων, τρόπων αντιμετώπισης και διαχείρισης των ατόμων με σύνδρομο Rett ανάμεσα σε γονείς και λογοθεραπευτές σε επίπεδο επικοινωνίας, στοματοκινητικού ελέγχου και κατάποσης.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1. ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

1.1 Ιστορική Αναδρομή

Το σύνδρομο Rett είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που παρουσιάζει ελλείμματα στη λειτουργία του εγκεφάλου που οδηγούν σε διαταραχές τις επικοινωνίας, βαριά νοητική υστέρηση και κινητικές διαταραχές. Το σύνδρομο Rett ανήκει στο φάσμα του αυτισμού. Τα συμπτώματα εμφανίζονται συνήθως μεταξύ 6 και 18 μηνών. Πρώτος που περιέγραψε τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου ήταν ο Αυστριακός ιατρός Andreas Rett το 1966 (από όπου και φέρει το όνομά του το σύνδρομο) μετά από αξιολόγηση και παρακολούθηση 22 ασθενών που παρουσίαζαν κοινά συμπτώματα (Gillberg, 1989). Οι κλινικοί ερευνητές παρουσίασαν ότι μια ομάδα ατόμων με σύνδρομο Rett έχουν μια μεταβολή στο γονίδιο MECP2 του X χρωμοσώματος. Το γονίδιο MECP2 είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μιας μεθυλιωμένης πρωτεΐνης που καταγράφεται ως CpG-2 συνδετική πρωτεΐνη. Δηλαδή, όταν το γονίδιο δεν παράγει την υγιή CpG-2 πρωτεΐνη, δημιουργείται διαταραχή στη μεταγραφή που είναι μια λειτουργία του γονιδιακού υλικού και της παραγωγής λευκωμάτων. Αυτή η διαταραχή παρεμβαίνει στην στρατηγική της διαφοροποίησης των νευρικών κυττάρων του εγκεφάλου.

1.2 Πληθυσμός

Από τη νόσο πάσχουν τα κορίτσια διότι λαμβάνουν ένα X χρωμόσωμα από τον πατέρα και ένα από την μητέρα και πλήττει 1 : 10.000 - 15.000 κορίτσια (Υπουργείο Παιδείας 2000). Τα αγόρια δεν εμφανίζουν την νόσο διότι αναγκαστικά από τον πατέρα παίρνουν το Y χρωμόσωμα και από την μητέρα ένα υγιές X χρωμόσωμα. Φυσικά, καταγράφονται σπάνια αγόρια με συμπτώματα και κλινική εικόνα συνδρόμου Rett που είναι μωσαϊκά. Δηλαδή, ένα τμήμα του πληθυσμού των κυττάρων στο σώμα τους περιέχει το παθολογικό γονίδιο. Πάντως, η ανωμαλία στο χρωμόσωμα X αποτελεί αιτία θανάτου για όλα τα αρρένα, εξ ου και η διαταραχή εμφανίζεται μόνο σε κορίτσια.

1.3 Διάγνωση

Η διάγνωση του συνδρόμου Rett βασίζεται κυρίως στα συμπτώματα και τη συμπεριφορά του παιδιού όπως και στα κλινικά κριτήρια που ακολουθούνται από διεξοδική γενετική εξέταση για το MECP2. Η πιθανότητα μιας θετικής δοκιμής MECP2 είναι μεγαλύτερη σε ασθενείς με μερική ή πλήρη εξασθένηση των δεξιοτήτων των χεριών. Οι βλάβες στο βάδισμα και στις στερεοτυπίες των χεριών είναι επίσης ισχυροί παράγοντες πρόβλεψης. Ενδιαφέρον είναι ότι η απώλεια της ομιλίας δεν διακρίνει εάν ένα άτομο είναι MECP2+ ή MECP2-. Οι μειωμένοι ρυθμοί ανάπτυξης είναι χαρακτηριστικοί. Τέλος, έρευνες έχουν δείξει ότι τα άτομα με σύνδρομο Rett τείνουν να έχουν διαφορές στο κλάμα και στο φωνητικό παιχνίδι γεγονός που προδίδει κάποια περαιτέρω στοιχεία για την διαταραχή αυτή.

1.4 Τυπικά συμπτώματα

Τα άτομα με σύνδρομο Rett γενικά γεννιούνται μετά από μια φυσιολογική εγκυμοσύνη και τοκετό. Τα περισσότερα φαίνεται ότι θα αναπτυχθούν κανονικά, ότι θα έχουν μια κανονική ή σχεδόν κανονική πρόοδο και έχουν φυσιολογική συμπεριφορά τους πρώτους έξι μήνες. Μετά από αυτό το διάστημα, τα σημεία και τα συμπτώματα αρχίζουν να εμφανίζονται. Οι πιο έντονες μεταβολές εμφανίζονται γενικά στους 12 έως 18 μήνες της ηλικίας, σε μια περίοδο εβδομάδων ή μηνών. Πιο αναλυτικά, παρουσιάζονται τα συμπτώματα που είναι χαρακτηριστικά για τη διαταραχή και βοηθούν να πραγματοποιηθεί η διάγνωση.

Υπάρχει μικρή περίοδος αδράνειας στην ανάπτυξη, περίπου από το τέλος του πρώτου έτους, που διαρκεί μέχρι να αρχίσει η παλινδρόμηση. Η περίοδος παλινδρόμησης καθώς εμφανίζεται, φαίνεται να συνοδεύει την μείωση της ικανότητας ομιλίας και κίνησης των χεριών και αυτό συμβαίνει μεταξύ 9-30 μηνών. Οι επαναληπτικών κινήσεων στα χέρια (συστροφές, παλαμάκια και τοποθέτηση των χεριών στο στόμα) και η εμφάνιση δύσκαμπτης, τραχείας στάσης και βαδίσματος είναι συμπτώματα που υποδηλώνουν την εμφάνιση του συνδρόμου Rett.

Επιπλέον, κατά τη γέννηση η περιφέρεια του κρανίου είναι κανονική με ακόλουθη επιβράδυνση στην ανάπτυξη του κρανίου μεταξύ 1,5 μηνών και τεσσάρων χρόνων περίπου. Αυτό αποτελεί αιτία των επιληπτικών κρίσεων που εμφανίζονται για το λόγο ότι ο εγκέφαλος προσπαθεί να αναπτυχθεί ενώ το κρανίο δεν συνεχίζει να αναπτύσσεται. Τέλος, δεν παρουσιάζονται άλλη ασθένεια, σύνδρομο ή τραυματισμός για να δικαιολογήσουν τα παραπάνω συμπτώματα. (Υπουργείο Παιδείας, 2000)

1.5 Δευτερεύοντα συμπτώματα

Στα δευτερεύοντα συμπτώματα συμπεριλαμβάνονται οι ανωμαλίες στην αναπνοή, η δύσπνοια, το κράτημα της αναπνοής και η κατάποση αέρα, οι γρήγορες αναπνοές ή η συγκράτηση της αναπνοής. Επιπλέον, πάνω από το 50% των ατόμων με σύνδρομο Rett εμφανίζουν κάποιας μορφής επιληπτική κρίση ανά διαστήματα και το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα δεν είναι φυσιολογικό. Η δυσπραξία, η ακαμψία μυών, ο μη φυσιολογικός τόνος, οι σφιγμένες αρθρώσεις, η άστατη βάδιση και η σκολίωση και/ή κύφωση είναι χαρακτηριστικά του συνδρόμου Rett.

Επιπροσθέτως, υπάρχει καθυστερημένη ανάπτυξη (μειωμένο βάρος παρατηρείται στους 6 μήνες και το ύψος στους 17 μήνες), ασυνήθιστες κινήσεις των ματιών (κοιτάζουν έντονα, ανοιγοκλείνοντας ή κλείνοντας το ένα μάτι κάθε φορά), ξαφνικές προσβολές ασθένειας (σπασμοί), καρδιακή αρρυθμία (αρρυθμίες) όπου είναι ένα απειλητικό για τη ζωή πρόβλημα για πολλά παιδιά και ενήλικες με σύνδρομο Rett και κυανό έως ερυθρό χρώμα κάτω άκρων και πατουσών εξαιτίας της κακής κυκλοφορίας του αίματος. Τέλος, συνήθη χαρακτηριστικά είναι ο τριγμός των δοντιών, οι διαταραχές ύπνου και οι διαταραχές μάσησης και κατάποσης. (Υπουργείο Παιδείας, 2000)

1.6 Στάδια συνδρόμου Rett

Το σύνδρομο Rett εξελίσσεται σε τέσσερα στάδια (Hagberg & Skjeldol, 1994), το κάθε ένα από τα οποία περιλαμβάνει ξεχωριστά χαρακτηριστικά και συμβαίνουν αναλόγως την ηλικία του παιδιού.

1. Πρώιμη εκδήλωση της ασθένειας (μεταξύ 6-18 μηνών).
Τα βρέφη παρουσιάζουν λιγότερη επαφή με τα μάτια από το κανονικό και μπορεί να μην ανταποκρίνονται κανονικά σε ερεθίσματα όπως παιχνίδια ή κινήσεις. Οι κινητικές δεξιότητες, όπως η ανίχνευση, η καθυστέρηση ή η γρήγορη ανταπόκριση σε σημεία, επιβραδύνουν.
2. Γρήγορη καταστροφική φάση (μεταξύ 1-4 ετών).
Το παιδί χάνει τις δεξιότητες γρήγορα. Οι στοχευμένες κινήσεις των χεριών και η ομιλία είναι συνήθως οι πρώτες ικανότητες που χάνονται. Μια από τις πιο επικίνδυνες πτυχές αυτού του σταδίου είναι ότι εμφανίζονται αναπνευστικά προβλήματα. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα άπνοια κατά τον ύπνο. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα χαρακτηριστικά αυτού του σταδίου μοιάζουν πολύ με αυτά ενός αυτιστικού παιδιού.
3. Επίπεδο "plateau" (μεταξύ 2-10 ετών).
Η παλινδρόμηση του παιδιού επιβραδύνεται και άλλα προβλήματα φαίνεται να μειώνονται ή μπορεί να υπάρξει βελτίωση σε ορισμένες περιοχές. Αυτό το επίπεδο μπορεί να διαρκέσει χρόνια. Οι επιληπτικές κρίσεις και τα κινητικά προβλήματα είναι τα πιο αναγνωρίσιμα. Μια δύσκολη πτυχή αυτού του σταδίου είναι ότι μπορεί να φαίνεται ότι υπάρχει βελτίωση στο παιδί, με λιγότερα αυτιστικά συμπτώματα. Τα κορίτσια που βρίσκονται σε αυτή τη φάση μπορεί να δείξουν μεγαλύτερο ενδιαφέρον για το φυσικό περιβάλλον. Πολλοί άνθρωποι με σύνδρομο Rett περνούν το μεγαλύτερο μέρος της ζωής τους σε αυτό το στάδιο.
4. Όσιμη επιδείνωση των κινητικών δεξιοτήτων.
Έναρξη μεταξύ των πρώτων πέντε με εικοσιπέντε ετών ζωής του ατόμου, που φέρει το σύνδρομο, με ενδεχόμενη διάρκεια έως και δεκαετίες ζωής. Οι πρωταρχικοί δείκτες είναι μια καμπυλότητα της σπονδυλικής στήλης, μειωμένη συνολική κινητικότητα, σπαστικότητα, μη φυσιολογική στάση και μυϊκή αδυναμία. Αυτοί που υποφέρουν από το στάδιο αυτό μπορεί να μην είναι σε θέση να συνεχίσουν να περπατούν κανονικά. Ωστόσο, κατά το στάδιο 4, η επικοινωνία και η γνώση δεν τείνουν να μειώνονται.

1.7 Επικοινωνία

Τα άτομα με σύνδρομο Rett συνήθως δεν έχουν λεκτική επικοινωνία, αλλά μη λεκτική, και μπορούν να αναπτύξουν διάφορα εναλλακτικά συστήματα επικοινωνίας με την βοήθεια ειδικών. Μερικές από αυτές τις μορφές μη λεκτικής επικοινωνίας είναι το άγγιγμα, η χρήση εικόνων και γραμμάτων, οι πίνακες λέξεων, με τη βοήθεια των κινήσεων των ματιών αλλά και με διάφορες συσκευές χρήσης φωνητικών καταγραφών. Οι μορφές επικοινωνίας δεν είναι μόνο οι προαναφερόμενες αλλά υπάρχουν πολλές ακόμα.

Η ανάπτυξη ενός εναλλακτικού συστήματος επικοινωνίας εξαρτάται πάντα από τις ικανότητες του παιδιού και πολλές φορές από την επιθυμία των φροντιστών. Αλλά για να πραγματοποιηθεί μια ομαλή και ευχάριστη μη λεκτική επικοινωνία μεταξύ του παιδιού και των γύρω του, θα πρέπει να υπάρχει συνεργασία μεταξύ των φροντιστών, του παιδιού και των ειδικών.

1.8 Δυσλειτουργία κατάποσης και γαστρεντερικού συστήματος

Οι δυσλειτουργίες που μπορούν να εμφανιστούν κατά τη διάρκεια της κατάποσης είναι πολλές και κάποιες από αυτές θα αναφερθούν στη συνέχεια του κειμένου. Πρώτα απ' όλα, εμφανίζονται στοματοφαρυγγική δυσλειτουργία και ανεπαρκές κλείσιμο των χειλιών. Επίσης, παρουσιάζεται μειωμένη ικανότητα μάσηση, κακή κινητικότητα της γλώσσας – αδυναμία στη βάση της γλώσσας και μειωμένος χρόνος διέλευσης από το στόμα στον φάρυγγα και αυξημένος χρόνος για την ολοκλήρωση της κατάποσης.

Επιπρόσθετα, εμφανίζονται συχνά: διείσδυση υγρών και στερεών κατά τη διάρκεια της κατάποσης, γαστροοισοφαγική δυσλειτουργία και παλινδρόμηση, οισοφαγική δυσκινησία και οισοφαγίτιδα, καθυστερημένη εκκένωση και σοβαρή δυσκοιλιότητα (Suzanne et al., 2014).

Ενώ ακόμη παρατηρούνται σπασμοί, μη φυσιολογικά μοντέλα αναπνοής, αναπνοή και έλλειψη αναπνοής κατά την διάρκεια των γευμάτων και μειωμένη όρεξη. Οι κίνδυνοι που ελλοχεύουν από τις προαναφερθείσες δυσλειτουργίες είναι ο υποσιτισμός και η αποτυχία ανάπτυξης, με αύξηση του κινδύνου εισρόφησης.

1.9 Αξιολόγηση κατάποσης

Η αξιολόγηση της κατάποσης πραγματοποιείται με διατροφική αξιολόγηση, εξέταση της ικανότητας κατάποσης ορισμένων υφών τροφής, τροποποίηση της δίαιτας όπως λιγότερες τροφές που περιέχουν ζάχαρη και έλεγχος αναπνοής κατά την διάρκεια της κατάποσης.

Επιπλέον, είναι απαραίτητος ο έλεγχος της ικανότητας χρήσης σκευών με τα χέρια και η χρήση βοηθημάτων διατροφής όπως, κύπελλα, μπουκάλια και καρέκλες με ειδικά προσαρμοσμένα καθίσματα. Αναγκαία κρίνεται επίσης και η σταδιακή αύξηση του χρόνου ανά 5 δευτερόλεπτα ανάμεσα στη κάθε μπουκιά ή πόση ποτού, ενώ είναι σημαντικό να αφήνεται χρόνος για να ελεγχθεί το πρόσωπο όπως, τα μάτια, η κινητικότητα της κάτω σιαγόνας για άνοιγμα του στόματος και τις κινήσεις των χεριών για τον χειρισμό των σκευών. (Meir Lotan et al., 2006)

1.10 Θεραπεία

Δεν υπάρχει θεραπεία για τη συγκεκριμένη σπάνια γενετική νευρολογική διαταραχή, η οποία οδηγεί σε μία σειρά από σοβαρά προβλήματα, όπως ακαμψία των μυών, ανωμαλίες στην αναπνοή, αυτιστικές συμπεριφορές και επιληψία. Συνήθως η αντιμετώπιση είναι συμπεριφοριστική, δηλαδή ανάλογα με το πρόβλημα που αντιμετωπίζει το κάθε παιδί υπάρχει και διαφορετική αντιμετώπιση. Το σίγουρο είναι πως βοηθάει η ομαδική προσέγγιση συμπεριλαμβανομένης της τακτικής ιατρικής περίθαλψης και φυσικά, η λογοθεραπεία. Η ανάγκη για υποστήριξη δεν τελειώνει όταν τα παιδιά μεγαλώσουν, είναι συνήθως απαραίτητη σε όλη τη ζωή.

Σύμφωνα με το International Rett Syndrome Foundation οι θεραπείες που μπορούν να βοηθήσουν τα παιδιά με σύνδρομο Rett περιλαμβάνουν:

- **Διεπιστημονική ομάδα.** Η φυσικοθεραπεία και η χρήση κηδεμόνων μπορεί να βοηθήσει τα παιδιά που έχουν σκολίωση. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η

φυσικοθεραπεία μπορεί επίσης να βοηθήσει ένα παιδί να διατηρήσει το περπάτημα, την ισορροπία και την ευελιξία.

Η εργοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει στην αναζήτηση εσωτερικού κινήτρου, στη μείωση των στερεοτυπικών κινήσεων των χεριών και λειτουργική χρήση αυτών. Οι επαναλαμβανόμενες κινήσεις του χεριού είναι ένα πρόβλημα, οπότε, οι νάρθηκες που περιορίζουν τον αγκώνα ή την κίνηση του καρπού μπορεί να είναι χρήσιμοι. Επίσης, η εργοθεραπεία μπορεί να σταθεί αρωγός στην αποκατάσταση αισθητηριακών διαταραχών μέσω της αισθητηριακής ολοκλήρωσης, στη μίμηση κινήσεων και στην εκπαίδευση των ατόμων αλλά και των φροντιστών σε δραστηριότητες αυτοφροντίδας. Επιπρόσθετα, δίνονται συστάσεις για πιο σωστή καθιστή θέση των ατόμων και βοηθά στην ανάπτυξη γνωστικών και αντιληπτικών δεξιοτήτων με ερεθίσματα από την επαφή με παιχνίδια, παιχνίδια ήχου και αφής, εικόνες.

Η λογοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει στη βελτίωση της ζωής ενός παιδιού με τη διδασκαλία τρόπων επικοινωνίας. Πιο συγκεκριμένα, βοηθά στο να αντιμετωπιστούν η λεκτική δυσπραξία, η δυσαρθρία, προβλήματα στην ακουστική επεξεργασία, η εκφραστική διαταραχή λόγου και σοβαρά προβλήματα στην ομιλία και τον λόγο ενώ μπορεί να βοηθήσει σε περιπτώσεις δυσφαγίας.

Μια διεπιστημονική ομάδα αποτελείται και από άλλες ειδικότητες, όπως ψυχολόγοι, νευρολόγοι, παιδίατροι, αναπτυξιολόγοι, κινησιοθεραπευτές και άλλοι.

- **Φάρμακα.** Τα φάρμακα δεν μπορούν να θεραπεύσουν το σύνδρομο Rett, αλλά μπορούν να βοηθήσουν στον έλεγχο μερικά από τα σημεία και τα συμπτώματα που σχετίζονται με τη διαταραχή, όπως επιληπτικές κρίσεις, δύσπνοια και μυϊκή δυσκαμψία.
- **Διατροφική υποστήριξη.** Η σωστή διατροφή είναι εξαιρετικά σημαντική τόσο για τη φυσιολογική ανάπτυξη και για τη βελτίωση της ψυχικής και των κοινωνικών ικανοτήτων. Μερικά παιδιά με σύνδρομο Rett μπορεί να χρειαστούν μια καλά ισορροπημένη διατροφή. Άλλα μπορεί να χρειαστεί να τρέφονται μέσω ενός σωλήνα που τοποθετείται στη μύτη (ρινογαστρικού σωλήνα) ή απευθείας στο στομάχι.

1.11 Θνησιμότητα στα άτομα με σύνδρομο Rett

Στο συγκεκριμένο σύνδρομο δεν υπάρχει μεγάλο προσδόκιμο ζωής και είναι σύνηθες ο ξαφνικός θάνατος χωρίς προηγούμενα συμπτώματα. Οι πιθανές αιτίες του ξαφνικού, μη αναμενόμενου θανάτου είναι η επιληψία με το 90% των περιπτώσεων να συνδέεται με αυξημένα επίπεδα θνησιμότητας, οι καρδιακές αρρυθμίες και η οξεία γαστρική διαστολή και ρήξη σε άτομα με δυσπλασία του στομάχου λόγω σοβαρής κυφοσκολίωσης που μπορεί να επιδεινωθεί με την κατάποση αέρα (Roger W Byard 2005). Ακόμα, πρέπει να αναφερθεί ότι επέρχεται θάνατος εξαιτίας τραυματισμού επειδή τα άτομα με σύνδρομο Rett δεν έχουν την αίσθηση του κινδύνου και του πόνου και αναπνευστικής ανεπάρκειας / άπνοιας, πνευμονία από εισροφήσεις.

Τα συμπτώματα της εισρόφησης που προκαλούν θνησιμότητα είναι: α) εισπνοή κατά την κατάποση όπου ωθείται ο βλωμός στους αεραγωγούς, β) βήχας, πνιγμός κατά την διάρκεια της σίτισης γ) χαμηλοί πυρετοί μετά τη σίτιση δ) συχνές λοιμώξεις του ανώτερου αναπνευστικού συστήματος.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

Δημιουργήθηκαν δυο ερωτηματολόγια όπου το ένα απευθύνονταν στους κηδεμόνες των παιδιών με σύνδρομο Rett και το άλλο στους λογοθεραπευτές. Οι ερωτήσεις των δυο ερωτηματολογίων είναι κοινές εκτός από κάποιες πιο εξειδικευμένες που απευθύνονται στους λογοθεραπευτές. Συνάμα, το περιεχόμενό τους είναι χωρισμένο σε τρεις τομείς όπου ο πρώτος περιλαμβάνει στοιχεία από το ιστορικό του παιδιού, ο δεύτερος την επικοινωνία και ο τρίτος περιλαμβάνει την σίτιση και διαταραχές κατάποσης. Τα συγκεκριμένα ερωτηματολόγια στάλθηκαν και αφού απαντήθηκαν από τους προαναφερθέντες έγινε η συλλογή και η ανάλυση των αποτελεσμάτων.

2.1 Ερευνητικός σχεδιασμός

Για την υλοποίηση της πτυχιακής εργασίας πραγματοποιήθηκε έρευνα βασισμένη στα δυο αυτά ερωτηματολόγια όπου οι ερευνητές τα παρέδωσαν στους λογοθεραπευτές μέσω του ηλεκτρονικού ταχυδρομείου στις 13 Σεπτεμβρίου 2018 και εκείνοι με τη σειρά τους τα προώθησαν στους γονείς των παιδιών με σύνδρομο Rett. Τα δείγματα που βρέθηκαν ήταν δυο. Στην μια περίπτωση έλαβαν οι ερευνητές τις απαντήσεις μέσω σάρωσης σε ηλεκτρονικό ταχυδρομείο στις 2 Οκτωβρίου 2018 και στην άλλη περίπτωση οι απαντήσεις πάρθηκαν δια χειρός των ερευνητών στις 13 Οκτωβρίου 2018. Επιλέχθηκε να σταλθούν τα ερωτηματολόγια μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και αντίστοιχα δια χειρός ώστε να γίνει η αντιστοίχιση γονέα - λογοθεραπευτή για να μπορέσει να γίνει η σύγκριση των απαντήσεων. Εκλέχθηκε η συγκεκριμένη μέθοδος αποστολής των ερωτηματολογίων διότι οποιοσδήποτε άλλος τρόπος δεν θα επέτρεπε αυτή τη σύγκριση. Εντούτοις, το μειονέκτημα αυτής της επιλογής είναι η δυσκολία στην συνεργασία με το μη κερδοσκοπικό σωματείο με επωνυμία « Ένωση Γονέων και Φίλων με Σύνδρομο Ρετ» και διακριτικό τίτλο «Άγγελοι Γης» γιατί επιθυμούσαν να σταλθούν τα ερωτηματολόγια μέσω ηλεκτρονικής πλατφόρμας.

2.2 Δείγμα

Το δείγμα αποτελείται από δυο λογοθεραπευτές που έχουν ως περιστατικά δυο παιδιά με σύνδρομο Rett και από τους δυο κηδεμόνες αυτών των παιδιών. Η διαδικασία επιλογής ήταν να βρεθούν λογοθεραπευτές που έχουν περιστατικά με σύνδρομο Rett οι οποίοι θα ήταν διατεθειμένοι να δώσουν το αντίστοιχο ερωτηματολόγιο στους γονείς αυτών των παιδιών. Τα ερωτηματολόγια στάλθηκαν σε έξι δείγματα και από αυτά ανταποκρίθηκαν τα δυο μιας και οι υπόλοιποι γονείς δεν επιθυμούσαν να συνεργαστούν. Επιπλέον, έγινε προσπάθεια συνεργασίας με το σωματείο «Άγγελοι Γης» όπου δεν ανταποκρίθηκαν για τον προαναφερθέντα λόγο. Χρειάζεται να σημειωθεί ότι το προφίλ των δειγμάτων αποτελείται από δυο κορίτσια ηλικίας 3,2 ετών και 7,9 ετών.

2.3 Διαδικασία μέτρησης

Στον παρακάτω πίνακα (Πίνακας 1) παρουσιάζονται όλες οι ερωτήσεις των ερωτηματολογίων οι οποίες ήταν κοινές μεταξύ των ερωτηματολογίων των γονέων και των ερωτηματολογίων που δόθηκαν στους λογοθεραπευτές. Επίσης, καταγράφηκαν όλες οι απαντήσεις που έδωσαν τόσο οι δυο γονείς όσο και οι δυο λογοθεραπευτές. Η διαδικασία αυτή πραγματοποιήθηκε με σκοπό τη σύγκριση διαφορών και ομοιοτήτων μεταξύ των δυο παιδιών και μεταξύ γονέων και λογοθεραπευτών. Στα δυο αυτά ερωτηματολόγια υπήρχαν δυο επιπλέον ερωτήσεις που βρίσκονταν μόνο στο ερωτηματολόγιο των γονέων και άλλες δυο οι οποίες βρίσκονταν στο ερωτηματολόγιο των λογοθεραπευτών. Οι ερωτήσεις αυτές αλλά και οι απαντήσεις τους θα καταγραφούν κάτω από τον πίνακα, σε ξεχωριστούς πίνακες (πίνακας 2 & πίνακας 3).

Πίνακας 1 Ερωτήσεις και απαντήσεις γονέων και λογοθεραπευτών

Ερωτήσεις	Απαντήσεις Γονέα Α	Απαντήσεις Γονέα Β	Απαντήσεις Λογοθεραπευτή Α	Απαντήσεις Λογοθεραπευτή Β
1. Τι βάρος έχει το παιδί τώρα;	23 kg	17 kg	23 kg	17 kg
2. Σε ποια ηλικία έλαβε χώρα η διάγνωση;	Μετά τους 6 μήνες	Μετά τους 6 μήνες (18 μηνών)	Μετά τους 6 μήνες	Μετά τους 6 μήνες
3. Πρώτος που διέγνωσε ότι το παιδί έχει σύνδρομο Rett ήταν:	Παιδονευρολόγος	Νευρολόγος	Παιδονευρολόγος	Νευρολόγος
4. Πόσες φορές την εβδομάδα παρακολουθεί το παιδί συνεδρίες λογοθεραπείας;	2 φορές	2 φορές	2 φορές	2 φορές
5. Πάνω σε ποιους τομείς δουλεύεται το περιστατικό;	Στοματοπροσωπικές Ασκήσεις και Επικοινωνία	α) Σίτιση - Κατάποση β) High – Tech AAC	Σίτιση, Κατάποση, Επικοινωνία, Κατανόηση	Σίτιση, Κατάποση
6. Ποιες άλλες ειδικότητες συνεργάζονται και δουλεύουν με το παιδί;	Εργοθεραπευτής, Φυσικοθεραπευτής, Παιδίατρος, Παιδαγωγός	Εργοθεραπευτής, Φυσικοθεραπευτής, Κινησιοθεραπευτής (πισίνα, ιππασία)	Εργοθεραπευτής, Φυσικοθεραπευτής, Παιδίατρος	Εργοθεραπευτής, Φυσικοθεραπευτής, Νευρολόγος, Αναπτυξιολόγος, Φυσίατρος
7. Στη βρεφική ηλικία είχε καλή βλεμματική επαφή;	Πολύ	Μέτρια	Πολύ	Μέτρια
8. Στη βρεφική ηλικία ανταποκρινόταν σε ερεθίσματα;	Πολύ	Μέτρια	Πολύ	Μέτρια
9. Αυτήν την περίοδο, δείχνει ενδιαφέρον για το φυσικό περιβάλλον;	Πολύ	Πολύ	Μέτρια	Μέτρια
10. Λαμβάνει το παιδί	Ναι	Ναι	Ναι	Ναι

κάποια φαρμακευτική αγωγή; Και αν ναι τι φάρμακα παίρνει και γιατί;	Depakine Chronosphere (για επιληπτικές κρίσεις), Μελατονίνη (για προβλήματα ύπνου)	Depakine Chronosphere	Αντιεπιληπτικά για τις επιληπτικές κρίσεις και Μελατονίνη	Depakine (επιληψίες)
11. Τι ασθένειες έχει περάσει το παιδί μέχρι τώρα;	Ιώσεις, Βρογχίτιδες, Γαστρεντερίτιδες, Αμυγδαλίτιδες	Γρίπη τύπου A&B	Βρογχίτιδες, Αμυγδαλίτιδες	—
12. Υπάρχει δυσκολία στην αναπνοή;	Λίγο	Λίγο	Λίγο	Μέτρια
13. Τι είδους δυσκολία αναπνοής εμφανίζει;	Μερικές φορές ρηχές αναπνοές όχι όμως υπέρπνοια	Συγκράτηση αναπνοής	Συγκράτηση αναπνοής	Συγκράτηση αναπνοής
14. Υπάρχει δυσκολία αναπνοής κατά την διάρκεια γευμάτων;	Καθόλου (Σπάνια, όταν έχει αυξημένη νευρικότητα ή βουλομένη μύτη	Λίγο	Λίγο (Δυσκολία στον συντονισμό κυρίως αναπνοής-κατάποσης)	Καθόλου
15. Έχει εμφανίσει πνευμονία τους τελευταίους 6 μήνες;	Καθόλου	Καθόλου	—	—
16. Έχει παρατηρηθεί παλινδρόμηση μετά την κατάποση φαγητού;	Λίγο	Καθόλου	Καθόλου	—
17. Εμφανίζει το παιδί τα παρακάτω συμπτώματα; α) οισοφαγίτιδα β) εμετούς γ) απώλεια βάρους δ) πονόλαιμο ε) αίσθημα καύσου στ) δυσκαταποσία ζ) συριγμός η) βραχνάδα φωνής	Δυσκαταποσία	Τίποτα	Δυσκαταποσία	Δυσκαταποσία

θ) χρόνια βήχα				
18. Έχουν εμφανιστεί επιληπτικές κρίσεις;	Ναι	Ναι	Ναι	Ναι
19. Εμφανίζεται ακαμψία των μυών;	Λίγο	Λίγο	Πολύ	Λίγο
20. Ο τόνος των μυών του χαρακτηρίζεται ως φυσιολογικός;	Μέτρια	—	Λίγο	Λίγο
21. Έχει σφιγμένες αρθρώσεις;	Λίγο	Λίγο	Μέτρια	Πολύ (στοματοπροσωπικά)
22. Παρουσιάζει σκολίωση;	Λίγο	Λίγο (< 20°)	Λίγο	Λίγο
23. Παρουσιάζει κύφωση;	Λίγο	Λίγο	Λίγο	Λίγο
24. Εμφανίζει διαταραχές ύπνου;	Μέτρια	Λίγο	Πολύ	Μέτρια
25. Κατά την διάρκεια του ύπνου παρουσιάζει άπνοια;	Καθόλου	Πολύ (10 sec)	Καθόλου	Μέτρια
26. Εμφανίζει τριγμό των δοντιών;	Πολύ	Μέτρια (Περιοδικά)	Πολύ	Πάρα Πολύ
27. Υπάρχει καθυστερημένη εκκένωση και σοβαρή δυσκοιλιότητα;	Μέτρια	Μέτρια	Πολύ	—
Επικοινωνία-Ομιλία				
28. Εμφανίζει το παιδί προβλήματα επικοινωνίας;	Μέτρια	Μέτρια	Πολύ	Πάρα Πολύ
29. Είναι το παιδί λεκτικό;	Καθόλου(Κάποια φωνήματα)	Καθόλου	Καθόλου	Λίγο
30. Εάν όχι πώς επικοινωνείτε με το παιδί;	Εναλλακτική Επικοινωνία	Μέσω tablet (Grid3) και Φωνητικά κουμπιά	Κυρίως με ναι/όχι και με απλουστευμένες καρτέλες	Χρήση προδηλωτικού δειξίματος

			επικοινωνίας	
31. Αν ναι παράγει μεμονωμένες λέξεις ή/και προτάσεις;	—	—	—	Συλλαβές μεμονωμένες
32. Και αν παράγει προτάσεις τι μήκος έχουν οι προτάσεις που παράγει το παιδί;	—	—	—	—
33. Χρησιμοποιεί το περιστατικό Εναλλακτικά Συστήματα Επικοινωνίας;	Πάρα Πολύ	Πάρα Πολύ	Πολύ	Μέτρια
34. Ποιο από τα παρακάτω συστήματα επικοινωνίας χρησιμοποιεί; α) Αγγίγματα β) Εικόνες και γράμματα γ) Πίνακες με λέξεις δ) Βλεμματικά σήματα ε) Συσκευές παραγωγής φωνής στ) Άλλο	Εικόνες και γράμματα, Πίνακες με λέξεις, Βλεμματικά σήματα, Συσκευές παραγωγής φωνής (υπολογιστή με ανίχνευση βλέμματος)	Tablet (Grid3)	Βλεμματικά σήματα, Συσκευές παραγωγής φωνής, ηλεκτρονική ταμπέλα με ανίχνευση κίνησης οφθαλμών	Συσκευές παραγωγής φωνής, Κουμπιά (ναι/όχι), Grid3 (εκπαίδευση)
35. Από ποια ηλικία άρχισε το παιδί να χρησιμοποιεί το συγκεκριμένο σύστημα επικοινωνίας;	3 χρονών εικόνες και βλέμμα, 4,5 Συσκευές Εναλλακτικής Επικοινωνίας	< 3 ετών (2 ετών και 8-10 μηνών)	5 χρονών	—
36. Συνεργάστηκε ο λογοθεραπευτής με τους γονείς για να επιλέξουν και να γίνει η εκπαίδευση ενός Εναλλακτικού	Πάρα Πολύ	Πολύ	Πολύ	Πολύ

Συστήματος Επικοινωνίας;				
37. Υπήρξαν περίοδοι παλινδρόμησης της ανάπτυξης του παιδιού όπου η ικανότητα παραγωγής λόγου – ομιλίας μειώθηκε;	Καθόλου	Μέτρια	Καθόλου	Μέτρια
38. Εμφανίζει το παιδί δυσπρακτικά στοιχεία ομιλίας;	Λίγο	—	Πολύ	Πολύ
Κατάποση και Δυσφαγία				
39. Με ποιον τρόπο σιτίζεται το παιδί;	Από το στόμα	Από το στόμα	Από το στόμα	Από το στόμα
40. Το παιδί έχει μειωμένη όρεξη;	Καθόλου	Καθόλου	Καθόλου	Καθόλου
41. Εμφανίζει διαταραχές κατάποσης;	Μέτρια	Λίγο	Πολύ	Πολύ
42. Πνίγεται το παιδί όταν τρώει (εισρόφηση και/ή διείσδυση); Εάν ναι, πότε; α) πριν την κατάποση β) κατά τη διάρκεια της μάσησης γ) μετά την κατάποση	Καθόλου	Λίγο, πριν την κατάποση	Μέτρια (εισρόφηση και διείσδυση), Μετά την κατάποση (πιθανότατα)	Καθόλου
43. Εμφανίζει διαταραχές μάσησης;	Μέτρια	Λίγο	Πολύ	Πολύ
44. Εμφανίζεται κάποια από τις παρακάτω δυσκολίες; α) υπάρχει δυσκολία στο	Το φαγητό πηγαίνει παντού στο στόμα και είναι δύσκολο στο να το συλλέξει και να το	Η αίσθηση στο στόμα είναι μειωμένη, χάνει υγρά από το στόμα	Η αίσθηση στο στόμα είναι μειωμένη	Υπάρχει δυσκολία στο να φέρει το παιδί τις οδοντοστοιχίες του σε ευθεία

να φέρει το παιδί τις οδοντοστοιχίες του σε ευθεία; β) το φαγητό πηγαίνει παντού στο στόμα και είναι δύσκολο στο να το συλλέξει και να το καταπιεί; γ) υπάρχει δυσκολία στο άνοιγμα και κλείσιμο της γνάθου; δ) η αίσθηση στο στόμα είναι μειωμένη; ε) Άλλο	καταπιεί, η αίσθηση στο στόμα είναι μειωμένη			
45. Υπάρχει δυσκολία στο κλείσιμο των χειλιών κατά την ηρεμία;	Μέτρια	Καθόλου	Πολύ	Λίγο
46. Υπάρχει δυσκολία στο κλείσιμο των χειλιών κατά την διάρκεια της σίτισης;	Λίγο	Μέτρια	Πολύ	Καθόλου
47. Εμφανίζει σιελόρροια;	Πολύ	Μέτρια	Πολύ	Καθόλου
48. Υπάρχει αδυναμία της γλώσσας;	Μέτρια	Μέτρια	Πολύ	Πολύ
49. Υπάρχει κακή κινητικότητα της γλώσσας – προωθητικές κινήσεις;	Μέτρια	Μέτρια	Μέτρια	Μέτρια
50. Είναι δύσκολο για το παιδί: α) να ανυψώσει τη γλώσσα β) να την κινήσει	Να ανυψώσει τη γλώσσα, να την κινήσει αριστερά – δεξιά, να την κινήσει από εμπρός προς τα πίσω	Να ανυψώσει τη γλώσσα, να την κινήσει από εμπρός προς τα πίσω	Να ανυψώσει τη γλώσσα, να την κινήσει αριστερά – δεξιά, να την κινήσει από εμπρός προς τα πίσω	Να την κινήσει από εμπρός προς τα πίσω

αριστερά - δεξιά γ) να την κινήσει από εμπρός προς τα πίσω				
51. Παραμένουν υπολείμματα στο στόμα;	Λίγο	Μέτρια	Μέτρια	Λίγο
52. Εμφανίζει ρινική ανάρροια το παιδί κατά τη σίτιση;	Καθόλου	Καθόλου	Καθόλου	Καθόλου
53. Ποιες από τις παρακάτω υφές προτιμάει περισσότερο το παιδί; α) Λεπτόρρευστα υγρά β) Παχύρρευστα υγρά γ) Ανθρακούχα υγρά δ) Πολτοποιημένες στερεές τροφές ε) Μαλακές στερεές τροφές στ) Σκληρές στερεές τροφές ζ) Ζεστές τροφές η) Κρύες τροφές	Λεπτόρρευστα υγρά, Πολτοποιημένες στερεές τροφές, Ζεστές τροφές	Σκληρές στερεές τροφές	Λεπτόρρευστα υγρά, Παχύρρευστα υγρά, Πολτοποιημένες στερεές τροφές, Μαλακές στερεές τροφές (με διχτάκι ασφαλείας), Σκληρές στερεές τροφές (με διχτάκι ασφαλείας)	—
54. Ποιες γεύσεις προτιμάει το παιδί; α) ξινές τροφές β) γλυκές τροφές γ) αλμυρές τροφές δ) πικρές τροφές	Αλμυρές τροφές	Ξινές τροφές, γλυκές τροφές, αλμυρές τροφές	Γλυκές τροφές	—
55. Χρησιμοποιεί το παιδί ειδικά σκεύη για την λήψη τροφής;	Μέτρια	Καθόλου	Καθόλου	Καθόλου
56. Μπορεί το παιδί να	Καθόλου	Λίγο	Καθόλου	Λίγο

διαχειριστεί τα σκεύη αυτά μόνο του με τα χέρια;				
57. Ποιο από τα παρακάτω βοηθάει το περιστατικό περισσότερο; α) ειδικά κύπελλα β) καλαμάκια ή θηλές με συγκεκριμένη ροή γ) ειδικά μπουκάλια δ) καρέκλες με ειδικά προσαρμοσμένα καθίσματα ε) Άλλο	Καλαμάκια ή θηλές με συγκεκριμένη ροή, καρέκλες με ειδικά προσαρμοσμένα καθίσματα	Όλα	Καλαμάκια ή θηλές με συγκεκριμένη ροή, καρέκλες με ειδικά προσαρμοσμένα καθίσματα	Καλαμάκια ή θηλές με συγκεκριμένη ροή
58. Ποια στάση σώματος διατηρεί το παιδί κατά τη διάρκεια της κατάποσης; α) φυσιολογική στάση β) σαγόνι προς τα κάτω γ) κεφάλι πίσω δ) γέρνει το κεφάλι δεξιά ή αριστερά ε) στροφή κεφαλής δεξιά ή αριστερά στ) είναι ξαπλωμένο στο πλάι (δεξιά ή αριστερά)	Φυσιολογική στάση, σαγόνι προς τα κάτω	Σαγόνι προς τα κάτω	φυσιολογική στάση, στροφή κεφαλής δεξιά ή αριστερά	Κεφάλι πίσω, γέρνει το κεφάλι δεξιά ή αριστερά, στροφή κεφαλής δεξιά ή αριστερά

Πίνακας 2 Απαντήσεις ερωτήσεων που δόθηκαν μόνο σε γονείς

Ερωτήσεις	Απαντήσεις Γονέα Α	Απαντήσεις Γονέα Β
1. Τι ηλικία είναι το παιδί σας αυτή τη στιγμή;	7 χρονών και 9 μηνών	3 ετών και 2 μηνών
2. Παρακολουθεί το παιδί σας λογοθεραπευτικές συνεδρίες για τις δυσκολίες που αντιμετωπίζει;	Ναι	Ναι

Πίνακας 3 Απαντήσεις ερωτήσεων που δόθηκαν μόνο σε λογοθεραπευτές

Ερωτήσεις	Απαντήσεις Λογοθεραπευτή Α	Απαντήσεις Λογοθεραπευτή Β
1. Σε ποια ηλικία επισκέφτηκε το περιστατικό με σύνδρομο Rett το γραφείο σας;	5 χρονών και 6 μηνών	2 ετών και 2 μηνών
2. Τι προβλήματα επικοινωνίας εμφανίζει το περιστατικό;	Λόγω απουσίας λεκτικής επικοινωνίας επικοινωνεί με ηλεκτρονική ταμπλέτα. Αυτός ο τρόπος επικοινωνίας δεν έχει κατακτηθεί με αποτέλεσμα προσπάθειες επικοινωνίας να μην είναι λειτουργικές.	Απουσία λεκτικής επικοινωνίας, απουσία μη λεκτικής επικοινωνίας, επικοινωνία με μεμονωμένη κίνηση (προδηλωτικό)

2.4 Ποιοτική ανάλυση αποτελεσμάτων

2.4.1 Ανάλυση στοιχείων ιστορικού και γενικών πληροφοριών

Σύμφωνα με τους παραπάνω πίνακες 1, 2 & 3 βρέθηκαν κοινά σημεία αλλά και διαφορές όσον αφορά τις απαντήσεις των γονέων και των λογοθεραπευτών στα δυο σετ ερωτηματολογίων. Το πρώτο παιδί είναι 7,9 ετών, είναι 23 κιλά και ξεκίνησε λογοθεραπεία στην ηλικία των 5,6 ετών. Το δεύτερο παιδί είναι 3,2 ετών, 17 κιλά και ξεκίνησε λογοθεραπεία στην ηλικία των 2,2 ετών. Η διάγνωση πραγματοποιήθηκε και στα δυο παιδιά μετά τους 6 μήνες, το πρώτο παιδί διαγνώστηκε από παιδονευρολόγο και το δεύτερο από νευρολόγο. Επιπλέον, και τα δυο παιδιά παρακολουθούν συνεδρίες λογοθεραπείας 2 φορές την εβδομάδα.

Στο πρώτο δείγμα ο γονέας αναφέρει ότι ο λογοθεραπευτής δουλεύει με στοματοπροσωπικές ασκήσεις και με την επικοινωνία ενώ ο λογοθεραπευτής αναφέρει ότι δουλεύει με την σίτιση-κατάποση, με την κατανόηση και την επικοινωνία. Στο δεύτερο δείγμα και ο γονιός και ο λογοθεραπευτής συμφωνούν ότι το παιδί δουλεύεται στην σίτιση-κατάποση και στην επικοινωνία. Ακόμα, στα δυο δείγματα αναφέρεται ότι συνεργάζονται οι ειδικότητες της εργοθεραπείας και της φυσικοθεραπείας ενώ το πρώτο κορίτσι παρακολουθείτε και από παιδίατρο και παιδαγωγό σύμφωνα με τον γονέα ενώ ο λογοθεραπευτής δεν αναφέρει τον παιδαγωγό. Το δεύτερο σύμφωνα με τον γονέα παρακολουθείται και από κινησιοθεραπευτή ενώ σύμφωνα με τον λογοθεραπευτή από αναπτυξιολόγο, νευρολόγο και φυσίατρο.

Όσον αφορά την βλεμματική επαφή και την ανταπόκριση σε ερεθίσματα αφενός στο πρώτο δείγμα ο γονέας και ο λογοθεραπευτής συμφωνούν ότι έχει πολύ και αφετέρου στο δεύτερο δείγμα ο γονέας και ο λογοθεραπευτής συμφωνούν ότι έχει μέτρια. Και στα δυο δείγματα οι γονείς αναφέρουν ότι το ενδιαφέρον για το φυσικό περιβάλλον είναι πολύ, ενώ οι λογοθεραπευτές αναφέρουν ότι είναι μέτρια. Επιπρόσθετα, και τα δυο δείγματα λαμβάνουν φαρμακευτική αγωγή, πιο συγκεκριμένα, και τα δυο λαμβάνουν το φάρμακο με την ονομασία «Derakine Chronosphere» για τις επιληπτικές κρίσεις ενώ το πρώτο δείγμα αναφέρει ότι λαμβάνει και μελατονίνη για διαταραχές ύπνου. Άρα, και τα δυο δείγματα εμφανίζουν επιληπτικές κρίσεις, ενώ το πρώτο δείγμα εμφανίζει διαταραχές ύπνου που χρίζουν φαρμακευτικής αγωγής ενώ το δεύτερο δείγμα εμφανίζει λιγότερες διαταραχές ύπνου που δεν χρίζουν φαρμακευτικής αγωγής. Στο πρώτο παιδί αναφέρεται ότι έχει περάσει βρογχίτιδες και αμυγδαλίτιδες ενώ ο γονέας προσθέσει επιπλέον ότι έχει περάσει ιώσεις και γαστρεντερίτιδες. Στο δεύτερο παιδί ο γονέας αναφέρει ότι έχει περάσει γρίπη τύπου A & B ενώ ο λογοθεραπευτής δεν γνωρίζει.

Στο πρώτο κορίτσι οι δυσκολίες στην αναπνοή είναι λίγες ενώ στο δεύτερο κορίτσι ο γονέας αναφέρει ότι οι δυσκολίες στην αναπνοή είναι λίγες ενώ ο λογοθεραπευτής ότι οι δυσκολίες είναι μέτριες. Όσον αφορά το είδος της δυσκολίας στην αναπνοή και τα δυο δείγματα έχουν συγκράτηση αναπνοής ενώ στο πρώτο δείγμα ο γονέας αναφέρει ότι μερικές φορές έχει ρηχές αναπνοές αλλά όχι υπέρπνοια. Κατά τη διάρκεια των γευμάτων από τη μια πλευρά, στο πρώτο δείγμα αναφέρθηκε από τον γονέα ότι δεν υπάρχει δυσκολία στην αναπνοή ενώ ο λογοθεραπευτής αναφέρει ότι έχει λίγο δυσκολία στον συντονισμό αναπνοής κατάποσης. Από την άλλη πλευρά, στο δεύτερο δείγμα ο γονέας αναφέρει ότι υπάρχει λίγη δυσκολία ενώ ο λογοθεραπευτής καθόλου. Ωστόσο, σύμφωνα με τους γονείς και τα δυο δείγματα δεν έχουν εμφανίσει καθόλου πνευμονία τους τελευταίους 6 μήνες, ενώ οι λογοθεραπευτές δεν το γνωρίζουν.

Μετά την κατάποση του φαγητού, το πρώτο παιδί σύμφωνα με τον γονέα εμφανίζει λίγη παλινδρόμηση ενώ ο λογοθεραπευτής αναφέρει καθόλου, στο δεύτερο παιδί ο γονέας αναφέρει ότι δεν εμφανίζεται παλινδρόμηση ενώ ο λογοθεραπευτής δεν το γνωρίζει. Στην ερώτηση με τα παρακάτω συμπτώματα όπως, οισοφαγίτιδα, έμετοι, απώλεια βάρους, πονόλαιμος, αίσθημα καύσου, δυσκαταποσία, συριγμός, βραχνάδα φωνής και χρόνια βήχα και τα δυο δείγματα απάντησαν δυσκαταποσία εκτός από τον γονέα του δεύτερου δείγματος που απάντησε τίποτα.

Έπειτα, στην ερώτηση για το αν υπάρχει ακαμψία των μυών στο πρώτο κορίτσι ο γονέας απάντησε λίγο, ενώ ο λογοθεραπευτής πολύ και στο δεύτερο κορίτσι ο γονέας και ο λογοθεραπευτής απάντησαν λίγο. Ο τόνος των μυών σύμφωνα με τον γονέα του πρώτου δείγματος είναι μέτριος ενώ ο λογοθεραπευτής λέει λόγο και στο δεύτερο δείγμα ο λογοθεραπευτής δεν γνώριζε και ο γονέας απάντησε λίγο. Σχετικά με το εάν το παιδί έχει σφιγμένες αρθρώσεις, στο πρώτο παιδί ο γονέας απάντησε λίγο ενώ ο λογοθεραπευτής μέτρια και στο δεύτερο δείγμα ο γονέας απάντησε λίγο ενώ ο λογοθεραπευτής απάντησε πολύ (στοματοπροσωπικά). Είναι φανερό ότι και τα δυο κορίτσια εμφανίζουν σκολίωση και κύφωση σε λίγο βαθμό. Στη μια περίπτωση δεν εμφανίζεται άπνοια ύπνου, ενώ στην άλλη γονέας αναφέρει πολύ (γύρω στα 10 sec), αλλά ο λογοθεραπευτής μέτρια. Ύστερα, στην πρώτη περίπτωση εμφανίζει τριγμό των δοντιών πολύ ενώ στην δεύτερη ο γονέας λέει μέτρια (περιοδικά) ενώ ο λογοθεραπευτής πάρα πολύ. Στην ερώτηση για το αν το παιδί έχει καθυστερημένη εκκένωση-δυσκοιλιότητα ο γονέας στο πρώτο δείγμα απάντησε μέτρια, ενώ ο λογοθεραπευτής πολύ, παράλληλα, ο γονέας στο δεύτερο δείγμα απάντησε μέτρια ενώ ο λογοθεραπευτής δεν γνώριζε.

2.4.2 Ανάλυση απαντήσεων επικοινωνίας

Αξίζει να αναφερθεί ότι ρωτήθηκαν εάν εμφανίζει προβλήματα επικοινωνίας το παιδί όπου οι γονείς των δυο κοριτσιών απάντησαν μέτρια ενώ ο λογοθεραπευτής του πρώτου κοριτσιού απάντησε πολύ και ο δεύτερος πάρα πολύ. Στην ερώτηση αν το παιδί είναι λεκτικό απάντησαν όλοι καθόλου εκτός από τον δεύτερο λογοθεραπευτή που απάντησε λίγο με μεμονωμένες συλλαβές και όλοι συμφωνούν ότι κανένα παιδί δεν παράγει προτάσεις.

Όλοι αναφέρουν ότι τα παιδιά επικοινωνούν με συστήματα εναλλακτικής επικοινωνίας, οι δυο γονείς αναφέρουν ότι χρησιμοποιούν πάρα πολύ τα συστήματα αυτά ενώ ο πρώτος λογοθεραπευτής αναφέρει ότι τα χρησιμοποιεί πολύ και ο δεύτερος μέτρια. Στην πρώτη περίπτωση συμφωνούν κηδεμόνας και λογοθεραπευτής ότι χρησιμοποιούν τα παρακάτω συστήματα επικοινωνίας όπως, πίνακες με λέξεις, βλεμματικά σήματα, συσκευές παραγωγής φωνής και ηλεκτρονική ταμπέλα με ανίχνευση κίνησης οφθαλμών, ενώ ο κηδεμόνας αναφέρει ότι χρησιμοποιείται και εικόνες και γράμματα. Στη δεύτερη περίπτωση συμφωνούν ότι το παιδί χρησιμοποιεί tablet Grid3 και συσκευές παραγωγής φωνής και φωνητικά κουμπιά (ναι/όχι). Επίσης, στην ερώτηση από ποια ηλικία άρχισε το παιδί να χρησιμοποιεί τα συστήματα αυτά, ο πρώτος κηδεμόνας απάντησε από 3 χρονών εικόνες και βλέμμα και 4,5 συσκευές εναλλακτικής επικοινωνίας, αντίθετα, ο λογοθεραπευτής αναφέρει ότι ξεκίνησε από 5 ετών. Ο δεύτερος κηδεμόνας απάντησε ότι το παιδί ξεκίνησε από μικρότερο των 3 ετών ενώ ο λογοθεραπευτής δεν γνώριζε. Όλοι αναφέρουν ότι συνεργάστηκαν πολύ μεταξύ τους για την εκπαίδευση του παιδιού στα εναλλακτικά συστήματα επικοινωνίας.

Στην ερώτηση αν υπήρχε περίοδος παλινδρόμησης στην ανάπτυξη του παιδιού όπου η ικανότητα παραγωγής λόγο-ομιλίας μειώθηκε, στην πρώτη περίπτωση υπάρχει κοινή άποψη καθόλου ενώ στη δεύτερη μέτρια. Όσον αφορά την ερώτηση για το αν εμφανίζει

δυσπρακτικά στοιχεία ομιλίας ο πρώτος κηδεμόνας απαντάει λίγο ενώ ο λογοθεραπευτής πολύ και ο δεύτερος λογοθεραπευτής απαντά πολύ ενώ ο δεύτερος κηδεμόνας δεν γνωρίζει.

Τέλος, τέθηκε μια ερώτηση μόνο στους λογοθεραπευτές για το τι προβλήματα επικοινωνίας εμφανίζει το περιστατικό και ο πρώτος λογοθεραπευτής απάντησε ότι λόγω απουσίας λεκτικής επικοινωνίας επικοινωνεί με ηλεκτρονική ταμπέλα. Αυτός ο τρόπος επικοινωνίας δεν έχει κατακτηθεί με αποτέλεσμα προσπάθειες επικοινωνίας να μην είναι λειτουργικές. Ο δεύτερος λογοθεραπευτής από την άλλη, απάντησε ότι υπάρχει απουσία λεκτικής επικοινωνίας, απουσία μη λεκτικής επικοινωνίας και επικοινωνία με μεμονωμένη κίνηση (προδηλωτικό).

2.4.3 Ανάλυση στοιχείων κατάποσης και δυσφαγίας

Αρχικά, σχετικά με τις απαντήσεις κατάποσης και δυσφαγίας τέθηκε η ερώτηση με ποιον τρόπο σιτίζεται το παιδί, όπου όλοι απάντησαν από το στόμα και στην ερώτηση για το αν έχει μειωμένη όρεξη, απάντησαν όλοι από κοινού καθόλου.

Στην ερώτηση αν εμφανίζονται διαταραχές κατάποσης ο πρώτος κηδεμόνας απάντησε λίγο ενώ ο λογοθεραπευτής πολύ και στην δεύτερη περίπτωση ο γονέας μέτρια και ο λογοθεραπευτής πολύ. Στη συνέχεια, ερωτήθηκαν αν πνίγεται το κορίτσι όταν τρώει και ο πρώτος γονέας απάντησε καθόλου και ο λογοθεραπευτής μέτρια κάνοντας εισρόφηση και διείδυση μετά την κατάποση, ενώ στην δεύτερη περίπτωση ο γονέας λέει λίγο και ο λογοθεραπευτής καθόλου. Στην ερώτηση αν εμφανίζει διαταραχές μάσησης στο πρώτο δείγμα ο κηδεμόνας απάντησε μέτρια ενώ ο λογοθεραπευτής πολύ και στο δεύτερο δείγμα ο γονέας απάντησε λίγο, ενώ ο λογοθεραπευτής πολύ. Ας σημειωθεί ότι στην πρώτη περίπτωση ο γονέας αναφέρει ότι το φαγητό πηγαίνει παντού στο στόμα και είναι δύσκολο για το παιδί να το συλλέξει και να το καταπιεί και η αίσθηση στο στόμα είναι μειωμένη και ο λογοθεραπευτής απάντησε μόνο ότι η αίσθηση στο στόμα είναι μειωμένη. Στη δεύτερη περίπτωση ο γονέας απάντησε ότι η αίσθηση στο στόμα είναι μειωμένη και ότι χάνει υγρά από το στόμα σε αντίθεση ο λογοθεραπευτής απάντησε ότι υπάρχει δυσκολία στο να φέρει το παιδί τις οδοντοστοιχίες του σε ευθεία.

Επιπροσθέτως, στο πρώτο δείγμα ερωτήθηκαν αν υπάρχει δυσκολία στο κλείσιμο των χειλιών σε ηρεμία και ο κηδεμόνας απάντησε μέτρια ενώ ο λογοθεραπευτής πολύ. Στο δεύτερο δείγμα ο κηδεμόνας απάντησε καθόλου ενώ ο λογοθεραπευτής λίγο. Κατά τη σίτιση ο πρώτος γονέας απάντησε λίγο και ο λογοθεραπευτής πολύ, απεναντίας ο δεύτερος γονέας απάντησε πολύ και ο λογοθεραπευτής καθόλου. Στην ερώτηση αν εμφανίζεται σιελόρροια το πρώτο δείγμα απάντησαν και οι δύο πολύ ενώ στο δεύτερο ο γονέας μέτρια και ο λογοθεραπευτής καθόλου. Και στις δυο περιπτώσεις δεν εμφανίζεται ρινική ανάρροια.

Στην ερώτηση αν υπάρχει αδυναμία της γλώσσας οι δυο γονείς απάντησαν μέτρια ενώ οι λογοθεραπευτές πολύ και όλοι συμφώνησαν πως υπάρχει μέτρια κινητικότητα της γλώσσας και προωθητικές κινήσεις. Στην πρώτη περίπτωση ο γονέας και ο λογοθεραπευτής συμφωνούν ότι είναι δύσκολο να ανυψώσει τη γλώσσα, να την κινήσει αριστερά – δεξιά και να την κινήσει από εμπρός προς τα πίσω, εντούτοις, στην δεύτερη περίπτωση ο γονέας αναφέρει ότι το παιδί δυσκολεύεται να ανυψώσει τη γλώσσα και να την κινήσει από εμπρός προς τα πίσω αλλά ο λογοθεραπευτής αναφέρει μόνο το δεύτερο. Επιπλέον, στην ερώτηση αν παραμένουν υπολείμματα στο στόμα ο πρώτος γονέας απάντησε λίγο και ο λογοθεραπευτής μέτρια ενώ ο δεύτερος γονέας απάντησε μέτρια και ο λογοθεραπευτής λίγο.

Είναι γεγονός ότι ο πρώτος γονέας απαντάει ότι το παιδί του προτιμάει λεπτόρρευστα υγρά, πολτοποιημένες στερεές τροφές και ζεστές τροφές ενώ ο λογοθεραπευτής πέρα από αυτές απάντησε και τα παχύρρευστα υγρά, μαλακές στερεές τροφές (με διχτάκι ασφαλείας) και σκληρές στερεές τροφές (με διχτάκι ασφαλείας). Από την άλλη, ο δεύτερος γονέας απάντησε σκληρές στερεές τροφές ενώ ο λογοθεραπευτής δεν γνώριζε. Όσον αφορά τις γεύσεις που προτιμούν τα παιδιά ο πρώτος κηδεμόνας απάντησε αλμυρές τροφές και ο λογοθεραπευτής γλυκές, ο δεύτερος γονέας απάντησε ξινές, γλυκές και αλμυρές τροφές, ενώ ο λογοθεραπευτής δε γνώριζε.

Στην ερώτηση αν χρησιμοποιεί το παιδί ειδικά σκεύη για τη λήψη τροφής όλοι απάντησαν καθόλου εκτός από τον πρώτο γονέα που απάντησε μέτρια. Στην πρώτη περίπτωση γονέας και λογοθεραπευτής συμφωνούν ότι το παιδί δεν μπορεί να χρησιμοποιήσει μόνο του σκεύη με τα χέρια, σε αντίθεση με τη δεύτερη περίπτωση όπου μπορεί λίγο. Ο πρώτος γονέας και λογοθεραπευτής συμφωνούν πως καλαμάκια ή θηλές με συγκεκριμένη ροή και καρέκλες με ειδικά προσαρμοσμένα καθίσματα ενώ ο δεύτερος γονέας λέει ότι βοηθούν το παιδί τα ειδικά κύπελλα, τα καλαμάκια ή θηλές με συγκεκριμένη ροή, τα ειδικά μπουκάλια και οι καρέκλες με ειδικά προσαρμοσμένα καθίσματα, μολαταύτα ο λογοθεραπευτής απαντάει μόνο τα καλαμάκια ή θηλές με συγκεκριμένη ροή.

Κλείνοντας, στην ερώτηση ποια στάση σώματος διατηρεί το παιδί κατά τη διάρκεια της κατάποσης ο πρώτος γονέας απάντησε φυσιολογική στάση και σαγόني προς τα κάτω ενώ ο λογοθεραπευτής ανέφερε φυσιολογική στάση και στροφή κεφαλής δεξιά ή αριστερά. Ο δεύτερος γονέας απάντησε σαγόني προς τα κάτω και ο λογοθεραπευτής κεφάλι πίσω, γέρισιμο κεφαλής δεξιά ή αριστερά και στροφή κεφαλής δεξιά ή αριστερά.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

3. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

3.1 Συμπεράσματα ιστορικού και γενικών πληροφοριών

Συνοψίζοντας, από την παραπάνω ανάλυση παρέχονται οι εξής πληροφορίες, όσον αφορά τις ερωτήσεις ιστορικού και γενικότερου περιεχομένου των δυο διαφορετικών σετ ερωτηματολογίων, τα δυο κορίτσια έχουν διαφορετικές ηλικίες, το πρώτο 7,9 ετών και το δεύτερο 3,2 ετών με 23 και 17 κιλά αντίστοιχα, που όμως το μεγαλύτερο παιδί ξεκίνησε σε μεγάλη ηλικία πρόγραμμα λογοθεραπείας δηλαδή 5,6 ετών, ενώ το μικρότερο κορίτσι ξεκίνησε έγκαιρα πρόγραμμα λογοθεραπείας, στην ηλικία των 2,2 ετών. Αξίζει να αναφερθεί ότι και στα δυο δείγματα γονείς και λογοθεραπευτές συμφωνούν πως η πρώτη διάγνωση πραγματοποιήθηκε μετά τους 6 μήνες, στο πρώτο δείγμα γονέας και λογοθεραπευτής συμφωνούν ότι η διάγνωση έγινε από παιδονευρολόγο και στο δεύτερο συμφωνούν ότι η διάγνωση έγινε από νευρολόγο.

Συγχρόνως, όλοι συμφωνούν ότι και στα δυο παιδιά πραγματοποιούνται λογοθεραπευτικές συνεδρίες δυο φορές την εβδομάδα. Συμπεραίνεται ότι και στις δυο περιπτώσεις όλοι συμφωνούν ότι η διεπιστημονική ομάδα απαρτίζεται από λογοθεραπευτές, εργοθεραπευτές και φυσικοθεραπευτές αλλά σύμφωνα με τους λογοθεραπευτές υπάρχει και συνεργασία με παιδίατρος, αναπτυξιολόγους, φυσίατρος, νευρολόγους και οι γονείς ότι υπάρχει συνεργασία με παιδαγωγούς και κινησιοθεραπευτές.

Συμπερασματικά, έχει καταστεί σαφές ότι μέσα από την ανάλυση των δυο περιπτώσεων αποδεικνύεται πως οι γονείς και οι λογοθεραπευτές συμφωνούν ότι και τα δυο παιδιά αντιμετωπίζουν διαταραχές στην επικοινωνία και την σίτιση-κατάποση με κύρια διαταραχή στην κατάποση η δυσκαταποσία. Οι απόψεις και των δυο πλευρών συμπίπτουν ότι και τα δυο κορίτσια παθαίνουν επιληπτικές κρίσεις και λαμβάνουν φαρμακευτική αγωγή, αλλά και διαταραχές ύπνου όπου στην πρώτη περίπτωση χρίζει φαρμακευτικής αγωγής ενώ στην δεύτερη όχι. Είναι αποδεκτό ότι τα δυο παιδιά έχουν λίγη δυσκολία στην αναπνοή κάνοντας συγκράτηση, εμφανίζοντας λίγη δυσκολία κατά τα γεύματα ενώ στη δεύτερη περίπτωση εμφανίζεται άπνοια ύπνου. Οι γονείς αναφέρουν ότι τα κορίτσια έχουν λίγη ακαμψία των μυών, ενώ οι λογοθεραπευτές μέτρια. Αντίθετα, οι γονείς χαρακτηρίζουν τον τόνο των μυών των παιδιών μετρίως φυσιολογικό ενώ οι λογοθεραπευτές λίγο. Όσον αφορά τις σφιγμένες αρθρώσεις οι κηδεμόνες αναφέρουν ότι έχουν λίγο ενώ οι λογοθεραπευτές πολύ. Επίσης, όλοι συμφωνούν ότι και στις και δυο περιπτώσεις ο τριγμός των δοντιών είναι πολύ και στην καθυστερημένη εκκένωση-δυσκοιλιότητα οι γονείς αναφέρουν μέτρια ενώ οι λογοθεραπευτές πολύ.

Τα δυο δείγματα κατά τη βρεφική ηλικία εμφάνιζαν μέτρια βλεμματική επαφή και ανταποκρίνονταν μέτρια στα ερεθίσματα σύμφωνα με τις δύο πλευρές. Σύμφωνα με τους γονείς το ενδιαφέρον για το φυσικό περιβάλλον είναι πολύ ενώ οι λογοθεραπευτές μέτρια. Επιπρόσθετα, στο πρώτο παιδί αναφέρεται ότι έχει περάσει βρογχίτιδες και αμυγδαλίτιδες ενώ ο γονέας προσθέσει επιπλέον ότι έχει περάσει ιώσεις και γαστρεντερίτιδες και στο δεύτερο παιδί ο γονέας αναφέρει ότι έχει περάσει γρίπη τύπου A & B. Σε κανένα από τα δυο παιδιά δεν έχει παρουσιαστεί πνευμονία τους τελευταίους 6 μήνες. Οι λογοθεραπευτές ισχυρίζονται ότι τα περιστατικά τους δεν εμφανίζουν παλινδρόμηση μετά την κατάποση φαγητού και συμφωνεί και ο δεύτερος γονέας με αυτό, απεναντίας ο πρώτος αναφέρει ότι το

παιδί έχει λίγο παλινδρόμηση μετά την κατάποση φαγητού. Σχετικά με την σκολίωση και την κύφωση όλοι συμφωνούν ότι τα παιδιά εμφανίζουν λίγο.

3.2 Συμπεράσματα απαντήσεων επικοινωνίας

Τα συμπεράσματα που βγαίνουν από την ανάλυση των δυο δειγμάτων αρχικά δείχνουν ότι οι γονείς των δυο κοριτσιών αναφέρουν ότι έχουν μέτρια προβλήματα επικοινωνίας ενώ οι λογοθεραπευτές πολύ, όλοι ισχυρίζονται πως κανένα παιδί δεν είναι λεκτικό εκτός από τον δεύτερο λογοθεραπευτή που αναφέρει ότι είναι λίγο και ότι προφέρει κάποιες μεμονωμένες συλλαβές. Προχωρώντας, διαπιστώνεται ότι τα δυο κορίτσια χρησιμοποιούν πολύ τα συστήματα εναλλακτικής επικοινωνίας για την επίτευξη της επικοινωνίας με το περιβάλλον.

Είναι φανερό ότι οι λογοθεραπευτές και οι γονείς χρησιμοποιούν κοινά συστήματα επικοινωνίας διότι από τους λογοθεραπευτές γίνεται η εκπαίδευση με στόχο την εξοικείωση των γονέων και των παιδιών στα συγκεκριμένα συστήματα επικοινωνίας. Τα προγράμματα αυτά επιτυγχάνονται με την χρήση ηλεκτρονικών υπολογιστών. Σύμφωνα με τους γονείς ξεκίνησαν να χρησιμοποιούν τα συστήματα εναλλακτικής επικοινωνίας από την ηλικία των 3 ετών ενώ οι λογοθεραπευτές από την ηλικία των 5 ετών, για την εκπαίδευσή τους σε αυτά υπήρξε πολύ μεγάλη συνεργασία μεταξύ λογοθεραπευτών και γονέων. Και οι δυο περιπτώσεις αναφέρουν ότι υπήρξε λίγο παλινδρόμηση στην ανάπτυξη της ομιλίας. Επίσης, οι γονείς αναφέρουν ότι εμφανίζουν λίγα δυσπρακτικά στοιχεία στην ομιλία ενώ οι λογοθεραπευτές πολύ. Τέλος, οι λογοθεραπευτές υποστηρίζουν ότι τα παιδιά αντιμετωπίζουν τόσο δυσκολία στην λεκτική επικοινωνία όσο και στη μη λεκτική και ακόμα η επικοινωνία μέσω των εναλλακτικών συστημάτων δεν έχει κατακτηθεί με αποτέλεσμα οι προσπάθειες να μην είναι λειτουργικές.

3.3 Συμπεράσματα στοιχείων κατάποσης και δυσφαγίας

Σύμφωνα με την ανάλυση των δειγμάτων φανερώνεται ότι οι γονείς και οι λογοθεραπευτές υποστηρίζουν πως η σίτιση πραγματοποιείται από το στόμα και ότι δεν υπάρχει καθόλου μειωμένη όρεξη. Οι γονείς αναφέρουν ότι τα παιδιά εμφανίζουν σε μικρό βαθμό διαταραχές κατάποσης και μάσησης, αντίθετα οι λογοθεραπευτές σε μεγάλο βαθμό και όλοι συμφωνούν ότι τα κορίτσια πνίγονται σε μικρό βαθμό κατά τη διάρκεια της σίτισης.

Κατά γενική ομολογία, τα παιδιά εμφανίζουν μειωμένη αισθητικότητα στο στόμα. Επιπρόσθετα, οι γονείς αναφέρουν ότι υπάρχει λίγη δυσκολία στο κλείσιμο των χειλιών κατά την ηρεμία και κατά τη σίτιση ενώ οι λογοθεραπευτές μέτρια. Είναι κοινή άποψη ότι τα παιδιά εμφανίζουν μέτρια σιελόρροια όπως και κινητικότητα της γλώσσας-προωθητικές κινήσεις, παρόλα αυτά οι γονείς αναφέρουν μέτρια αδυναμία της γλώσσας ενώ οι λογοθεραπευτές πολύ. Αναφέρεται από όλους ότι υπάρχουν μέτρια υπολείμματα στο στόμα των παιδιών και δεν υπάρχει ρινική ανάρροια κατά τη σίτιση. Το πρώτο παιδί αποδεικνύεται ότι προτιμάει μαλακές τροφές σύμφωνα με τους γονείς και τους λογοθεραπευτές, ενώ το δεύτερο παιδί σκληρές. Όσο αναφορά τις γεύσεις, οι απόψεις δίστανται γιατί όλοι απαντούν διαφορετικά. Όλοι συμφωνούν ότι χρησιμοποιούνται ειδικά σκεύη για την σίτιση, τα οποία τα παιδιά δεν μπορούν να τα χρησιμοποιήσουν μόνα τους και αυτά κατά κύριο λόγο είναι καλαμάκια ή θηλές με συγκεκριμένη ροή και καρέκλες με ειδικά προσαρμοσμένα καθίσματα. Οι γονείς και οι λογοθεραπευτές συμφωνούν ότι τα παιδιά δεν έχουν φυσιολογική στάση

σώματος κατά τη διάρκεια της κατάποσης και ότι χρησιμοποιούν μερικές από τις αντισταθμιστικές τεχνικές κατάποσης.

3.4 Αποτελέσματα σύγκρισης των δυο παιδιών

Συγκρίνοντας τα δυο παιδιά παρατηρείται ότι αρχικά, σε επίπεδο επικοινωνίας και τα δυο κορίτσια αντιμετωπίζουν διαταραχές επικοινωνίας. Κανένα από τα δυο κορίτσια δεν είναι λεκτικό, έχουν δυσπρακτικά στοιχεία και επικοινωνούν με συστήματα εναλλακτικής επικοινωνίας όπου αυτός ο τρόπος επικοινωνίας δεν έχει κατακτηθεί και έτσι καθίσταται μη λειτουργική η επικοινωνία. Τα συστήματα που χρησιμοποιεί το πρώτο παιδί είναι εικόνες και γράμματα, πίνακες με λέξεις, βλεμματικά σήματα και συσκευές παραγωγής φωνής (υπολογιστή με ανίχνευση βλέμματος), ενώ το δεύτερο χρησιμοποιεί συσκευές παραγωγής φωνής, κουμπιά (ναι/όχι) και Grid3. Επιπλέον, το παιδί εμφανίζει διαταραχές μάσησης και κατάποσης όπως εισρόφηση και διείσδυση και παρουσιάζει προβλήματα στις δομές όπως τα χείλι και η γλώσσα. Τα παιδιά σιτίζονται στοματικά και παραμένουν υπολείμματα στο στόμα. Αφενός το πρώτο δείγμα προτιμά πολτοποιημένες και μαλακές υφές, αφετέρου το δεύτερο προτιμά πιο σκληρές υφές. Χρησιμοποιούν ειδικά σκεύη που τα βοηθούν στη σίτιση, όπως ειδικά κύπελλα, καλαμάκια ή θηλές με συγκεκριμένη ροή, ειδικά μπουκάλια και καρέκλες με ειδικά προσαρμοσμένα καθίσματα. Ακόμη, χρησιμοποιούν συγκεκριμένες στάσεις σώματος κατά τη διάρκεια της κατάποσης, όπως σαγόνι προς τα κάτω και στροφή κεφαλής δεξιά ή αριστερά.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

4. ΣΥΖΗΤΗΣΗ ΤΩΝ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ

Όσον αφορά τα βασικά στοιχεία του ιστορικού όπως, πότε και ποιος έκανε τη διάγνωση, τους τομείς που δουλεύεται το παιδί και οι ειδικότητες που συνεργάζονται, οι γονείς και οι λογοθεραπευτές έχουν πλήρη και ακριβή γνώση και φανερώνεται ότι υπάρχει σωστή συνεργασία μεταξύ των δυο πλευρών και ενημέρωση. Σε ερωτήσεις που είχαν να κάνουν με διαταραχές επικοινωνίας και σίτισης-κατάποσης που εμφανίζει το παιδί, οι απαντήσεις των γονέων ήταν πιο ευνοϊκές προς το παιδί, πιο υποκειμενικές με τάση να ωραιοποιούν τις καταστάσεις. Από την άλλη πλευρά, οι απαντήσεις των λογοθεραπευτών ήταν πιο αντικειμενικές και ίσως περισσότερο αντιπροσωπευτικές ως προς τα συμπτώματα και τις δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα παιδιά. Είναι αλήθεια ότι ο λογοθεραπευτής του δεύτερου παιδιού δεν δίνει απάντηση σε κάποιες ερωτήσεις γιατί δεν τις γνώριζε για το λόγο ότι ανέλαβε πρόσφατα το περιστατικό.

Όπως φαίνεται από τα αποτελέσματα τα δυο παιδιά έχουν διαφορετικές ηλικίες, δηλαδή το πρώτο είναι μεγαλύτερο από το δεύτερο. Αυτό εξηγεί ότι όσο μεγαλώνουν αυτά τα παιδιά τόσο αυξάνονται τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν, γι' αυτό οι διαταραχές κατάποσης είναι οι πιο έντονες στο πρώτο παιδί από ότι στο δεύτερο όπως και μερικά συμπτώματα από το ιστορικό. Αντίθετα, στο μεγαλύτερο κορίτσι έχει ενισχυθεί η ικανότητα επικοινωνίας επειδή δουλεύεται περισσότερο καιρό και χρησιμοποιεί εικόνες με γράμματα στην επικοινωνία που σημαίνει ότι έχει αναπτύξει και το επίπεδο ανάγνωσης.

Εν κατακλείδι, η ουσιαστική διαφορά αυτών των παιδιών είναι ότι το δεύτερο κορίτσι είναι μικρότερο σε ηλικία οπότε αντιμετωπίζει λιγότερα προβλήματα στη σίτιση-κατάποση και τα γενικότερα συμπτώματα του συνδρόμου είναι πιο ήπια. Αντίθετα, το μεγαλύτερο κορίτσι έχει περισσότερες δυσκολίες σε αυτά τα επίπεδα, όμως είχε χρόνο να αναπτύξει περισσότερο την επικοινωνία και σε αυτό το επίπεδο υπερτερεί του άλλου κοριτσιού. Επιπλέον, παρατηρείται ότι αν και υπάρχει πλήρης ενημέρωση και συνεργασία μεταξύ γονέων και λογοθεραπευτών, οι γονείς τείνουν να μην αποδέχονται πλήρως τις δυσκολίες των παιδιών, ενώ οι λογοθεραπευτές αναγνωρίζουν τις ακριβείς διαταραχές.

Περισσότερα ζευγάρια λογοθεραπευτή-κηδεμόνα ίσως αναδείξουν περισσότερες ή λιγότερες θεματικές ενότητες όπου βρίσκουν και τους δύο σύμφωνους ή δηλώνουν διαφορές. Η έρευνα αυτή συνεχίζεται με μεγαλύτερο δείγμα.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Βιβλία

1. Hegde M.N., (2015). *Οδηγός Λογοθεραπευτικής Αξιολόγησης*. Αθήνα, Εκδόσεις Παρισσιανού Α.Ε.
2. Michael E. Groher & Michael A. Crary, (2015). *Δυσφαγία Κλινική Αντιμετώπιση σε Ενήλικες και Παιδιά*. Αθήνα, Εκδόσεις Παρισσιανού Α.Ε.

Ηλεκτρονικές Πηγές

1. Άγγελος Γης, (2013). *RETT SYNDROME*. Δημοσιεύτηκε: 2013. Ανάκτηση 14-4-2018, από: <https://www.rettgreece.gr/2013-09-25-11-45-17>
2. Alan K.Percy. (2016). *Progress in Rett Syndrome: from discovery to clinical trials*. Published online: 4 August 2016. Ανάκτηση 14-4-2018, από: https://ac.els-cdn.com/S0891422212001047/1-s2.0-S0891422212001047-main.pdf?_tid=b905620e-408c-49b9-a87a-
3. Anna Urbanowicz, Helen Leonard, Sonya Girdler, Natalie Ciccone & Jenny Downs (2014). *Parental perspectives on the communication abilities of their daughters with Rett syndrome*. Published online: 24 February 2014. Ανάκτηση 4-5-2018, από: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.3109/17518423.2013.879940>
4. Γεωργακόπουλος Π.Α., (2008). *ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT*. Δημοσιεύτηκε: 2008. Ανάκτηση 14-4-2018 από: http://www.iatrikionline.gr/8emata_2_2008/4.pdf
5. Downs, J., Leonard, H., Croft, D., Ravikumara, M., Bathgate, K., Ellaway & C. Baikie, G. (2013). *Improving health outcomes in Rett syndrome*. Published in: *Nutritional and Digestive Health*. Ανάκτηση 4-5-2018, από: http://research-repository.uwa.edu.au/files/8935934/growth_and_nutrition_booklet.pdf
6. Ζουμπουρλή Κ., (2015). *Τι είναι το σύνδρομο RETT; Γιατί επηρεάζει κυρίως τα κορίτσια; Ποια τα συμπτώματα;* Δημοσιεύτηκε: 2015. Ανάκτηση 4-5-2018 από: <https://medlabgr.blogspot.com/2015/03/rett-syndrome.html#ixzz5UqgIMHPO>
7. Frank J. Symons, Breanne Byiers, Raymond Tervo & Arthur Beisang, (2013). *Parent Reported Pain in Rett Syndrome*. Published in final edited form as 29(8): 744-746. Ανάκτηση 4-5-2018 από: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3707000/>
8. Hellen Leonard, Madhur Ravikumara, Gordon Baikie, Nusrat Naseem, Carolyn Ellaway, Alan Percy, Suzanne Abraham, Suzanne Geerts, Jane Lane, Mary Jones, Katherine Bathgate & Jenny Downs, (2013). *Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome*. Published in final edited form 57 (4): 451-460. Ανάκτηση 4-5-2018 από: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3906202/>
9. Helena Wandin, Per Lindberg & Karin Sonnander (2014). *Communication intervention in Rett syndrome: a survey of speech language pathologists in Swedish health services*. Published online 24 September 2014. Ανάκτηση 4-5-2018 από: https://docksci.com/communication-intervention-in-rett-syndrome-a-survey-of-speech-language-patholog_5a8f45cbd64ab22f1bb56df5.html
10. Jennie Lavåsoch Annika Slotte, Handledare: Magdalena Jochym Nygren Jan van Doorn (2004). *Communication and eating proficiency in 125 females with Rett syndrome - The Swedish Rett Center Survey. Ethical approval for this project was granted by the Ethical Committee at the University of Umeå, § 15/97,dnr 97-1.*

- Ανάκτηση 4-5-2018 από: http://www.clinsci.umu.se/digitalAssets/130/130286_32-kurs3.pdf
11. Jenny Downs & Helen Leonard. (2016). *Quantitative and qualitative insights into the experiences of children with Rett syndrome and their families*. Published online: 4 August 2016. Ανάκτηση 14-5-2018 από: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10354-016-0494-6>
 12. Margaret T. Spring, MS, OTR/L (2016). *Rett Syndrome, MECP2 Duplication, CDKL5 Disorder, FOXP1 Disorder, Famili Conference*. Eaglewood Resort, Illinois. Ανάκτηση 4-5-2018 από: <https://www.rettssyndrome.org/file/fc-16-Spring---Rett-06-24-2016-1.pdf>
 13. Meir Lotan et al. (2006). *Management of Rett Syndrome in the Controlled Multisensory (Snoezelen) Environment. A Review with Three Case Stories*. The Scientific World JOURNAL (2006) 6, 791–807 ISSN 1537-744X; DOI 10.1100/tsw.2006.15. Ανάκτηση 4-5-2018 από: https://sosunord.dk/media/68392/management_of_rett_syndrome_in_the.pdf
 14. Meir Lotan & Lilit Zysman (2006). *The Digestive System and Nutritional Considerations for Individuals with Rett Syndrome*. The Scientific World JOURNAL (2006) 6, 1737–1749 ISSN 1537-744X; DOI 10.1100/tsw.2006.26 Ανάκτηση 4-5-2018 από: https://www.researchgate.net/profile/Meir_Lotan/publication/6604683_The_Digestive_System_and_Nutritional_Considerations_for_Individuals_with_Rett_Syndrome/links/09e415131c4c7520fb000000/The-Digestive-System-and-Nutritional-Considerations-for-Individuals-with-Rett-Syndrome.pdf
 15. Paramala Santosh, Kate Lievesley, Federico Fiori & Jatinder Singh. (2017). *Development of the Tailored Rett Intervention and Assessment Longitudinal (TRIAL) database and the Rett Evaluation of Symptoms and Treatments (REST) Questionnaire*. Published online: 21 April 2017. Ανάκτηση 14-4-2018 από: <http://bmjopen.bmj.com/content/7/6/e015342>
 16. Peter B. Marschik, Christa Einspieler & Jeff Sigafoos. (2011). *Contributing to the early detection of Rett syndrome: The potential role of auditory Gestalt perception*. Published online: 24 November 2011. Ανάκτηση 14-5-2018 από: https://ac.els-cdn.com/S0891422211003866/1-s2.0-S0891422211003866-main.pdf?_tid=6ba90497-ab89-498f-a8d5-96de2967867a&acdnat=1526131511_27656cfef69eaf21f842a95b2f2004a1
 17. Peter B. Marschik, Walter E. Kaufmann, Christa Einspieler, Katrin D. Bartl-Pokorny, Thomas Wolin, Giorgio Pini, Dejan B. Budimirovic, Michele Zappella & Jeff Sigafoos. (2012). *Profiling early socio-communicative development in five young girls with the preserved speech variant of Rett syndrome*. Published online: 13 June 2012. Ανάκτηση 14-4-2018 από: https://ac.els-cdn.com/S0891422212001047/1-s2.0-S0891422212001047-main.pdf?_tid=324d6734-f01e-412b-97ee-1acfd27ef6ec&acdnat=1526134034_2efd596f36822333276845314a29b7d3
 18. Roger W Byard (2005). *Forensic issues and possible mechanisms of sudden death in Rett syndrome*. *Journal of Clinical Forensic Medicine*. 13 (2006) 96–99. Ανάκτηση 4-5-2018 από: <https://pdfs.semanticscholar.org/7b78/eef2af1df1bc14b46b8f956d301bdaa1c410.pdf>
 19. Suzanne S. Abraham, Ben Taragin & Alesandra Djukic (2014). *Co-occurrence of Dystonic and Dyskinetic Tongue Movements with Oral Apraxia in Post-regression Dysphagia in Classical Rett Syndrome Years of Life 1 Through 5*. ORIGINAL ARTICLE received: 26 August 2014/Accepted: 10 November 2014/Published online: 23 December 2014. Ανάκτηση 4-5-2018 από:

- [https://www.researchgate.net/publication/270000421_Co-occurrence of Dystonic and Dyskinetic Tongue Movements with Oral Apraxia in Post-regression Dysphagia in Classical Rett Syndrome Years of Life 1 Through 5](https://www.researchgate.net/publication/270000421_Co-occurrence_of_Dystonic_and_Dyskinetic_Tongue_Movements_with_Oral_Apraxia_in_Post-regression_Dysphagia_in_Classical_Rett_Syndrome_Years_of_Life_1_Through_5)
20. Υπουργείο Παιδείας και Πολιτισμού. (2000). *Σύνδρομο Rett*. Δημοσιεύτηκε: 2000. Ανάκτηση 14-5-2018 από:
http://www.moec.gov.cy/eidiki_ekpaidefsi/vivliografia/rett_syndrome_bookle.pdf

Εικόνα

1. Εικόνα εξωφύλλου. Ανάκτηση 15-10-2018 από:
https://www.google.com/search?q=%CF%83%CF%85%CE%BD%CE%B4%CF%81%CE%BF%CE%BC%CE%BF+%CF%81%CE%B5%CF%84&source=lnms&tbn=isch&sa=X&ved=0ahUKEwiarcHwk6TeAhWDWCwKHSIoC5YQ_AUIDigB&biw=1366&bih=657#imgrc=s2st6ahj3gvp6M: