

השוואת החומרה של תסמונת רט בין נבדקות מאיטליה לנבדקות מישראל

אלברטו רומנו ¹BA, MSc, מאיר לוטן ²BPT, Ph.D, רוזה אנג'לה פאביו ³Ph.D

¹ המחלקה לניהול מערכות בריאות, אוניברסיטת אריאל

² המחלקה לפיזיותרפיה, אוניברסיטת אריאל

³ צוות הערכה לאומי לטיפול בבנות עם ת"ר, רמת גן

⁴ המחלקה לכלכלה, אוניברסיטת מסינה

תקציר

תסמונת רט (ת"ר) היא הפרעה נירו-התפתחותית המאופיינת בליקויים חשיבתיים, תקשורתיים ומוטוריים משמעותיים. למרות הקשרים הגנוטיפיים/פנוטיפיים שזוהו, מידת החומרה הקלינית משתנה מחולה לחולה גם בקרב אלה החולקים את אותה מוטציה גנטית. סביבות חברתיות-תרבותיות שונות, כגון מאפייני המערכת החינוכית, הזמן המושקע עם המשפחה ועוצמת ההתערבות השיקומית, עשויות להשפיע על חומרתן. המחקר הזה בוחן את חומרת ת"ר בקרב ילדות, נערות ונשים באיטליה ובישראל, מדינות הנוקטות גישות סותרות מובהקות לטיפול באנשים עם מוגבלויות מורכבות, בשתי קבוצות גיל. נתונין של 195 ילדות, נערות ונשים (136 נערות ונשים, 59 ילדות ונשים) עם ת"ר הוערכו, וחולקו לשתי קטגוריות גיל: מתחת לגיל 12 ומעליו. הנבדקות הוערכו באמצעות Rett Assessment Rating Scale (RARS) שהגו כלי ספציפי להערכת החומרה הקלינית של ת"ר. אף על פי שלא נמצאו הבדלים בגיל, במספר הטיפולים שהוענקו על

ידי מקצועות הבריאות ובמאפיינים הגנטיים, הציונים בקבוצה האיטלקית היו טובים יותר בתחום המוטורי ובמאפייני התסמונת בשתי קבוצות הגיל. יתר על כן, הציונים הכוללים של הנבדקות האיטלקיות הצעירות וגם ציוניהן במאפיינים הרגשיים וההתנהגותיים היו טובים יותר לעומת הנבדקות הישראליות. נוסף על כך, בקבוצה הצעירה נמצאו באופן משמעותי פחות עקמת ופחות בעיות בכף הרגל ואפילפסיה לעומת הקבוצה המבוגרת יותר. ממצאים אלה תומכים בשילוב בנות עם ת"ר במערכת החינוך הרגילה לפרקי זמן מוגבלים ביום, ובעיקר בהשקעה משמעותית בפעילות בסביבה הביתית והקהילתית. כמו כן, מומלץ לספק באופן רציף הזדמנויות יומיומיות לפעילות גופנית וחברות לכל מטופלת עם ת"ר.

מילות מפתח: תסמונת רט, השוואה בין-תרבותית, סולם הדירוג של חומרת רט, מדד חומרת המחלה, חינוך רגיל, חינוך מיוחד, חינוך משלב, מוגבלות התפתחותית

The original article was published in English in:

Diagnostics (Basel) 2023 Nov 6;13(21):3390. doi: 10.3390/diagnostics13213390