

НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ФІЗИЧНОГО ВИХОВАННЯ І СПОРТУ
УКРАЇНИ
ФАКУЛЬТЕТ ЗДОРОВ'Я, ФІЗИЧНОГО ВИХОВАННЯ ТА ТУРИЗМУ
КАФЕДРА ФІЗИЧНОЇ ТЕРАПІЇ ТА ЕРГОТЕРАПІЇ

КВАЛІФІКАЦІЙНА РОБОТА

на здобуття освітнього ступеня магістра
за спеціальністю 227 Терапія та реабілітація
освітньою програмою «Ерготерапія»

на тему: **«ЕРГОТЕРАПІЯ ДЛЯ ДІТЕЙ ПЕРІОДУ ПЕРШОГО
ДИТИНСТВА З СИНДРОМОМ РЕТТА»**

Здобувача вищої освіти

другого (магістерського рівня)

Полякова Аліна Дмитрівна

Науковий керівник: Колос Д.О

Рецензент: Благій О.Л.

канд. пед. наук, професор

Рекомендовано до захисту на засіданні
кафедри (протокол №18 від 04.04.2024 р.)

Завідувач кафедри: Лазарева О.Б.

д.фіз.вих., професор

ЗМІСТ

ПЕРЕЛІК УМОВНИХ ПОЗНАЧКЕНЬ, СКОРОЧЕНЬ	3
ВСТУП.....	4
РОЗДІЛ 1. РОЛЬ ЕРГОТЕРАПІЇ ДЛЯ ДІТЕЙ З СИНДРОМОМ РЕТТА	6
1.1 Сучасні уявлення про розлади аутистичного спектра.....	6
1.2. Сучасні реабілітаційні підходи для дітей з синдромом Ретта.....	16
1.3. Ерготерапія для дітей з синдромом Ретта	20
РОЗДІЛ 2. МЕТОДИ ТА ОРГАНІЗАЦІЯ ДОСЛІДЖЕННЯ	25
2.1. Методи дослідження	25
2.1.1. Аналіз спеціальної та науково-методичної літератури.....	25
2.1.2 Аналіз медичних карт та документації.....	25
2.1.3. Модель РЕО.....	26
2.1.5 Оцінка дитячої інвалідності.....	29
2.1.5 Опитувальник якості життя дітей	31
2.2 Організація дослідження.....	32
РОЗДІЛ 3. РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ	33
3.1. Аналіз результатів опитувальника оцінки дитячої інвалідності на попередньому етапі дослідження дітей з синдромом Ретта	33
3.2 Особливості ерготерапії у для пацієнтів з синдромом Ретта	37
3.3.Ефективність алгоритму застосування ерготерапії та обговорення отриманих результатів	48
ВИСНОВКИ	54
Список використаних джерел.....	56

ПЕРЕЛІК УМОВНИХ ПОЗНАЧКЕНЬ, СКОРОЧЕНЬ

МКФ	Міжнародна класифікація функціонування
МКХ	– Міжнародна класифікація хвороб
СІТ	– сенсорно-інтегративна терапія
СР	– синдром Ретта

ВСТУП

Актуальність дослідження. Синдром Ретта (СР) - це рідкісне психоневрологічне захворювання, що спостерігається виключно у дівчаток з частотою випадків від 1:10000 до 1:15000. Воно є причиною серйозної розумової відсталості та порушень розвитку, проявляючись у широкому спектрі вад, таких як втрата навичок рук, мови, апраксія, атаксія, дисфункція вегетативної системи, епілепсія, проблеми з диханням, затримка росту та порушення м'язового тону.

Ця проблема є актуальною через її вплив на стан здоров'я, тривалий період лікування та повну втрату дієздатності. Реабілітація дітей із СР є складним завданням, особливо через постійний регрес, який відбувається. Часто СР супроводжується судомою (до 70% випадків), порушеннями дихання та іншими ускладненнями, що поглиблюють тяжкість захворювання [27,2,1].

Важке порушення сприйнятливої та виразної комунікації ускладнює намагання виявити здібності хворих до навчання. Втім, є переконливі свідчення того, що хворі з СР можуть підтримувати увагу на стимулі, заохочуватися й мотивуватися, вони виявилися дуже чутливими до музики, тому музична терапія може бути одним із засобів просування й мотивування їх спілкування та навчання [21]. Відмічено позитивні результати інтенсивного поведінкового втручання, систематичного навчання [17]. Однак через недостатню кількість досліджень щодо ефективності сучасних підходів до реабілітаційного втручання для дітей із СР.

Під час аналізу наукової літератури було виявлено, що дослідники довели високу ефективність ерготерапії та її у взаємодію з основними принципами та концепціями комплексного підходу до реабілітації дітей з СР.

Головним пріоритетом для ерготерапевтів, в Україні, є оцінка та реабілітаційні заходи, проведені в рамках мультидисциплінарного підходу. Таким чином, розробка індивідуального плану втручання для дітей з СР у співпраці з іншими членами команди є ключовим елементом для поліпшення та якості життя цих дітей та їх родин. Незважаючи на те, що наукові дослідження з ефективністю ерготерапевтичних втручань у дітей із СР є обмеженими, дані дослідження все ж показують доцільність цієї терапії [65].

Особливу увагу привертає потреба у втручаннях, спрямованих на розвиток активності повсякденного життя у дітей СР. Таким чином, забезпечення дітей з СР реабілітаційними заходами відіграє значущу роль у поліпшенні якості життя дітей та їх родин [40, 82].

Об'єкт дослідження: процес розвитку активності повсякденного життя в рамках ерготерапевтичного втручання дітей з СР.

Предмет дослідження: структура і зміст ерготерапії дітей з СР.

Мета дослідження: розробити алгоритм ерготерапії для розвитку активності повсякденного життя дітей з СР.

Завдання дослідження:

1. Проаналізувати науково-методичну літературу та визначити роль засобів ерготерапії дітей з СР.

2. Підібрати методи дослідження обмеження рівня активності повсякденного життя.

3. Розробити алгоритм ерготерапії для покращення активності повсякденного життя дітей з СР.

Теоретична значущість роботи.

За результатами проведеного аналізу літератури та отриманих даних оцінки дітей з СР, показників рівня самостійності в повсякденних активностях; було розроблено алгоритм ерготерапії для покращення рівня якості життя родини та дітей з РС, а також розвиток формування необхідних навичок для максимальної незалежності дитини; отримано теоретичні знання про вплив запропонованого алгоритму ерготерапії для дітей з СР.

Практична значущість дослідження. Алгоритм застосування ерготерапії може бути рекомендований до впровадження в спеціалізовані лікувальні та реабілітаційно-відновні установи.

РОЗДІЛ 1

РОЛЬ ЕРГОТЕРАПІЇ ДЛЯ ДІТЕЙ З СИНДРОМОМ РЕТТА

1.1 Сучасні уявлення про розлади аутистичного спектра

СР є одним з найпоширеніших серед спадкових розладів розумового розвитку у дівчаток, що протягом останніх двох десятиліть активно вивчається у всьому світі. Це підтверджується створенням «Міжнародної асоціації синдрому Ретта». Експерти М. Кемпбелл і Д. Шей (1995) зазначають, що частота виникнення цього захворювання у жінок становить від 1 на 10 000 до 1 на 15 000 осіб, зазначаючи, що випадки у чоловіків є рідкісними. За сучасними даними, запропонованими Н. Л. Горбачевською і В. Ю. Улісом (1997), поширеність цього розладу коливається від 0,72 на 10 000 до 3,5 на 10 000 осіб. Серед усіх дівчаток з розумовою відсталістю СР виявляється у 2,48% випадків, а серед глибоко розумово відсталих дівчаток - щонайменше у 10%. У хлопчиків випадки цього синдрому є вкрай рідкісними [56].

Австрійський педіатр Андреас Ретт вперше вивчив цей синдром. У 1966 році він повідомив про 31 дівчинку, у яких спостерігався регрес у психічному розвитку, і описав синдром, який проявляється поступовою втратою психічних та рухових здібностей.

Багато сучасних даних підтверджують спадкову природу цього захворювання. Зокрема, за даними Н. С. Томаса (1996), всі пари однойцевих близнюків конкордантні щодо СР, але різновидні близнюки-дискордантні. Є сім'ї, де спостерігається синдром у двох чи більше дівчаток. Однак немає єдиної думки щодо спадковості цього розладу. Багато дослідників вважають, що це обумовлено домінантним успадкуванням гену на хромосомі X, але спроби знайти цей ген не були успішними. З цього приводу була запропонована гіпотеза про наявність початкової премутації, яка може призвести до повного мутації через кілька поколінь [72].

У 1999 році доктор Х. Зогбі разом з науковою групою ідентифікували ген, який регулює функції інших генів. Порушення пов'язані з мутацією в гені транскрипції MECP2, який розташований на X-хромосомі, в локусі Xq28 [625].

На сьогоднішній день відомо про 8 мутацій цього гена. Очевидно, що він регулює процеси розвитку центральної нервової системи [63].

Розвиток захворювання має 4 стадії:

Перша стадія, відома як аутистична, настає від 6 до 18 місяців після народження. Цей період "стагнації" може тривати місяцями і характеризується сповільненням у розвитку мови, моторики, зростання обхвату голови, втратою інтересу до ігор та людей, а також зниженням м'язового тону.

Друга стадія, відома як "швидкий регрес", відбувається від 1 до 3 років. Цей період погіршення може тривати від кількох тижнів до кількох місяців, рідше - до року. Характеризується втратою мови, загальною моторною нестійкістю, втратою раніше набутих навичок та пізнавальної здатності. Контакт очей порушується, спостерігається стереотипія.

У 15% випадків може виникнути епілептична активність. Дитина може бути будиться через порушення ритму дихання, викликані забиванням дихальних шляхів слиною.

Характерні м'язова дистонія, яка іноді переходить у гіпертонію або атонію; атрофія м'язів стоп і гомілок, рекурвація в суглобах, збіднення рухів тулуба. Можливість розладу дихання - прискорене дихання з раптовими перервами. У деяких випадках це може призвести до загальної напруги з приведенням рук до тіла і частим гортанним криком.

Третя стадія, відома як "псевдостаціонарна", відбувається від дошкільного віку до раннього шкільного віку. Цей період триває роками. До п'яти років дитина може мати спілкування, може відновитися ріст голови. Дитина може виглядати більш життєрадісною, але в цей період можуть виникнути перші епілептичні приступи, супроводжуючись підвищеною тривожністю. Також характеризується розумовою відсталістю, порушенням ходи, поганою приростом ваги, втратою мови, меншою м'язовою напругою і тремором у руках.

Четверта стадія, відома як "тотальне недоумство", є завершальною і може тривати від 5 до 25 і більше років. Цей період характеризується зниженням частоти судом, спастичністю, сколіозом, м'язовою атрофією. Назва стадії вказує

на повну втрату не тільки мови, але і здатності ходити та жувати, а також розпад інших життєвих навичок. Смерть може настати між 12-25 роками від початку захворювання, хоча є випадки коли люди з СР доживали до похилого віку [54].

Крім типового СР, існують атипові форми цього захворювання:

1. Мозаїчна форма СР. Цей варіант характеризується відхиленнями у неврологічному розвитку, які поступово стають схожими на класичний СР. До цієї категорії входять дівчатка, у яких зберіглася рухова активність, але присутня моторна апраксія.

2. СР зі збереженням мови. Ця форма відповідає всім клінічним ознакам СР, але діти можуть вимовляти хоча б одну граматично правильну фразу. Зазвичай їхнє розуміння мови є гарним, але вони можуть мати обмежене розуміння слів з абстрактним значенням.

3. Вроджений СР. Цей варіант виявляється вкрай рідко і відрізняється відсутністю періоду нормального розвитку [66].

Діагностика СР проводиться на основі клінічної оцінки та генетичних тестів.

Клінічна оцінка полягає в спостереженні за симптомами та ознаками на ранніх етапах росту та розвитку дитини. Важливо провести поточну оцінку фізичного та неврологічного статусу дитини.

Генетичне тестування на мутацію гена МЕСР2 на Х-хромосомі (Xq28) та інші потенційно змішані генетичні мутації може допомогти у підтвердженні клінічного діагнозу.

Традиційно вважається, що процес розвитку СР включає в себе період, коли розвиток здається нормальним на ранніх етапах, а потім настає глибока неврологічна регресія, яка є ключовою ознакою цього захворювання, і далі відбувається стабілізація або часткове відновлення (Рис. 1.1). Проте наше розуміння початку та ходу цього захворювання, а також впливу гена МЕСР2 на різні етапи нейророзвитку, поступово змінюється. Останніми роками спостерігається поступова еволюція розуміння атипової регресії у пацієнтів з СР, з появою все більше доказів пренатальних та ранніх аномалій у постнатальному розвитку, які призводять до порушень у формуванні та розвитку

ранніх нейронних мереж, а пізніше до кортикальної пластичності. У цьому огляді ми намагаємося узагальнити нещодавні відкриття та продемонструвати, що ген MECP2 виконує чіткі та дискретні функції на різних етапах розвитку, інтегруючи геномні сигнали та сигнали з навколишнього середовища в залежності від контексту [61].

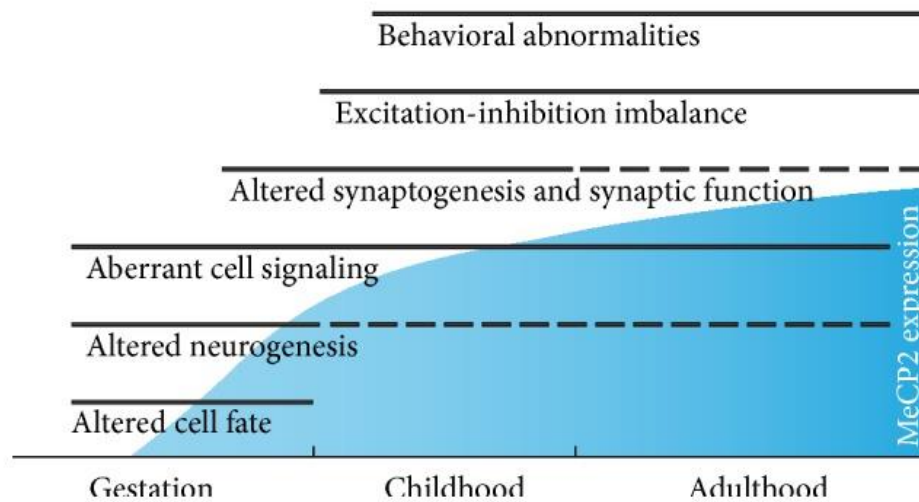


Рисунок 1.1. Вплив MeCP2 на розвиток та функціонування мозку

Для підтвердження клінічного діагнозу синдрому Ретта існують чіткі рекомендації, які включають у себе необхідні, основні, допоміжні та виключні критерії.

Необхідні діагностичні критерії включають:

- період регресії, за яким слідує відновлення або стабілізація;
- всі основні критерії;
- всі критерії виключення.

Основними діагностичними критеріями є:

- втрата навичок цілеспрямованої роботи руками;
- повторювані рухи рук;
- втрата розмовної мови;
- аномалії ходи.

До допоміжних критеріїв належать:

- порушення дихання;
- сколіоз чи кіфоз;

- бруксизм;
- аномалії сну;
- інтенсивне спілкування очима;
- зниження реакції на біль.

Деякі звіти про стан здоров'я порожнини рота у пацієнтів із СР докладно описали стоматологічні особливості. Часто вказується на бруксизм як на поширену ознаку, але це не є патогенетичним [33]. Поміж іншими стоматологічними проявами зауважено гінгівіт, поганий статус пародонтального здоров'я, а також зв'язок переднього відкритого прикусу з відкладенням піднебіння. Це може бути наслідком дихання через рот, цифрового смоктання чи поганих стоматологічних звичок. Інші стоматологічні аномалії включають неправильний прикус, що може виникати через неправильне розташування нижньої щелепи та несприятливі патерни росту [14].

Інші дослідження проливають світло на труднощі у висловленні та проблеми комунікації, з якими стикаються пацієнти з СР у повсякденному житті. У дослідженні, проведеному Lavas et al. на основі анкетування, брали участь опікуни 125 пацієнтів з синдромом Ретта [36]. В цьому дослідженні проблеми комунікації визначені як найбільш серйозна проблема, з якою стикаються опікуни, вони мали обмежений словниковий запас. Для ефективного втручання рекомендується тісна співпраця між сім'єю та медичним персоналом для визначення комунікативних можливостей пацієнтів із СР. Manish et al. описали випадок восьмирічної дівчинки, яка була прийнята до відділення психіатрії лікарні Батла [7]. У неї була втрата мови, і її соціальна взаємодія також була обмеженою. Da Silva et al. звернули увагу на інтеграцію мовленнєвої терапії та стоматології. Крім того, вони зазначили про важливість взаємодії логопеда та стоматолога для досягнення кращих клінічних результатів [16].

Хоча підтримуючі критерії не є обов'язковими для діагностики типового СР, вони можуть бути корисними для виявлення атипичного СР [57].

Причини СР, пов'язані з генетичними мутаціями у гені MECP2, розташованому на X-хромосомі. Цей ген відповідає за регуляцію транскрипції та епігенетичні процеси в ДНК.

Можуть виникати як епізодично, так і унаслідок дефектів у зародковій лінії. Первинний діагноз СР зазвичай встановлюється на основі клінічних спостережень, але остаточне підтвердження діагнозу досягається тільки у випадках, коли виявляються генетичні аномалії у гені МЕСР2. У дуже рідкісних випадках не вдається знайти відомих мутацій у гені, що може бути зумовлено змінами, які не виявляються поточними методами, або мутаціями в інших генах, які можуть мати схожі клінічні прояви [48, 3, 4].

Деякі дослідження свідчать, що СР насправді представляє собою порушення нейророзвитку, а не дегенеративний стан. Це підтверджується відсутністю загибелі нейронів у мишей з індукованим СР, а також можливістю часткового відновлення їх фенотипу за умови додавання функціонального гена МЕСР2 пізніше в житті. Ці дані спонукали до подальших досліджень з метою розробки лікування цього розладу [19].

Наразі не існує конкретного лікування цього захворювання.

У медичній практиці застосовується лише симптоматична терапія, яка не завжди ефективна, особливо у випадках епілептичних нападів, що характерні для цього синдрому. Для полегшення сну можуть використовуватися різні снодійні препарати.

Прогноз лікування СР зазвичай невтішний, оскільки він часто призводить до серйозних порушень розвитку та здоров'я.

Профілактика СР зазвичай обмежується пренатальною діагностикою мутацій у гені МЕСР2, а також регулярними ультразвуковими обстеженнями під час вагітності [72].

Лікування дітей з СР ділять на такі пункти:

- Управління симптомами.
- Спеціалізована підтримка від фахівців різних напрямків.
- Лікування епілептичних нападів та порушень поведінки з використанням антиконвульсантів та препаратів для корекції поведінкових розладів.
- Можливе використання трофінетиду.

СР не має специфічного лікування.

Найефективнішим підходом до лікування СР є інтегрований підхід, який враховує всі симптоми та прояви.

Програми ерготерапії, фізичної терапії та мовленнєвої терапії повинні бути розроблені для розвитку навичок самообслуговування, таких як годування та одягання, покращення рухової активності, подолання труднощів у руханні та покращення комунікації.

Лікарська терапія може бути необхідною для контролю епілептичних випадків та порушень поведінки, а також для лікування проблем з диханням або рухових порушень.

Трофінетид, синтетичний аналог інсуліноподібного фактора росту I, доступний для лікування СР у дорослих та дітей старше 2 років. У клінічних дослідженнях трофінетид продемонстрував помірне поліпшення в цих областях.

Необхідна постійна оцінка прогресуючого сколіозу та моніторинг серцевих проблем.

Можлива потреба у допомозі з харчуванням, щоб допомогти хворим зберігати вагу. Потрібна спеціалізована освіта та доступ до соціальних та допоміжних служб [55].

У свіжій науковій літературі зазначається про внутрішні прояви поведінки у пацієнтів із СР, такі як тривога, депресія та раптові зміни настрою, які здаються досить поширеними [5, 6, 13]. Симптоми, що відповідають загальній тривозі, які часто спостерігаються при СР, включають погіршення дихання, панічні напади, неможливість розслабитися, сльозливість, нервовість, напруженість, тремтіння без наявності стресових ситуацій, тривогу або епізоди крику [51, 15, 30, 52].

Соціальна тривожність особливо помітна і може проявлятися у уникненні зорового контакту, уникаючи інших людей, відсутністю емоційної виразності, труднощами із ініціюванням розмови, сором'язливістю та віддаленістю від соціальних взаємодій [53, 67, 70, 71]. Діагноз депресії у людей із СР та обмеженими можливостями спілкування часто складний, проте вона часто проявляється у соціальній замкнутості, аномально низькому настрої та/або втраті інтересу [22, 69]. Зовнішня проява поведінки, така як імпульсивність, гіперактивність, агресивність, самопошкодження, сльозливість і епізоди крику,

рідше реєструється у пацієнтів із СР. У одному з попередніх досліджень повідомлялося про менший рівень гіперактивності, імпульсивності та самопошкодження при СР в порівнянні з контрастною групою, підбраною за віком, статтю, мовою, навичками самодопомоги та рівнем інтелектуальних. Інше недавнє дослідження епілепсії, проведене Американським національним науковим інститутом Ретта (RNHS), показало, що агресивна поведінка пов'язана з меншою ймовірністю епілептичних нападів [85, 79, 58].

Медичні співпрояви у групі пацієнтів із СР (Рис. 1.2). Бруксизм був найдошкульнішим медичним співпроявом, що виявився у 77% випадків. Епілептичні напади відмічені у 74%, причому середній вік їх початку становив 4 роки (міжквартильний діапазон 3–6,75 років). Закрепи були виявлені у 65% пацієнтів, і всі вони потребували специфічного лікування препаратами, які знижують судомну активність. Сколіоз був виявлений у 61 дівчини (59,2%), з них 12 (11,7%) потребували хірургічного втручання на хребті у середньому віці 12,5 років [84].

Супутні захворювання.	
Симптом	n (%)
Бруксизму	89 (76.7)
Судоми	76 (73.8)
Запор	67 (65.0)
Сколіоз	61 (59.2)
Порушення сну	50 (48.5)
Пролонгований QTc	33 (32.0)
Гастростомія	24 (23.3)
Дисплазія кульшового суглоба	22 (21.4)
Розбіжність довжини ніг	14 (13.6)
Хірургія хребта	12 (11.7)

Рисунок 1.2 – Супутні захворювання при СР

Епілепсія виявляється у 60–80% пацієнтів, які зазвичай перебувають на другій-третьій стадії хвороби, із непередбачуваною клінічною картиною на

момент звернення [64]. Початок захворювання до першого року життя є нехарактерним, в той час як початок після п'яти років передбачає кращий контроль над нападами [25, 46]. Часті форми судом, що відзначаються, включають локалізовані та генералізовані тоніко-клонічні припадки, а також фебрильні напади у ранньому дитячому віці. Генералізовані напади можуть бути пов'язані з медикаментозною резистентністю. Електроенцефалограма (ЕЕГ) відображає клінічні зміни [29].

Руховий розлад (СР) та стереотипи.

У молодших пацієнтів гіперкінетичний руховий розлад стає явним, супроводжуючись атаксією, дистонією, хореею, міоклонусом та, найчастіше, стереотипією рухів. Ці симптоми спостерігаються у 60% пацієнтів з варіантами гену МЕСР2 перед або під час втрати цілеспрямованих рухів рук. Особи з типовим СР мають найвищу частоту та найраніший початок цих симптомів. Часті включення рота і постійне плескання/тупання руками (частіше, ніж стискання/миття). Хоча функціональність рук з часом зменшується, поширеність і частота стереотипічних рухів залишаються відносно стійкими, хоча різноманітність може зменшуватися. Стереотипи, що відрізняються від мануальних, зазвичай зникають з віком [10, 41].

Згідно з даними сімейних опитувань, щодо рухового розвитку та дрібної моторики дітей, від 80 до 90% немовлят, які в подальшому отримали діагноз СР, могли сидіти без підтримки, хоча деякі не досягли цього моменту до 30 місяців. Самостійна ходьба була досягнута від 46% до 53% немовлят, хоча у більшості випадків це сталося з затримкою. Цікавим фактом є те, що ні одне з 25 немовлят, які були оцінені на предмет ендогенно генерованих загальних рухів протягом перших 4 місяців життя, не досягли нормального результату, що є маркером цілісності нервової системи яка розвивається. Проте не було виявлено специфічного аномального загального патерну рухів для СР [8].

Дослідження розвитку дрібної моторики у немовлят, яким пізніше поставили діагноз СР, показало, що у половини випадків спостерігалися аномальні рухи пальців протягом перших 6 місяців життя.

Деякі немовлята проявляли безперервний розвиток до 4 місяців, інші демонстрували надмірне розведення пальців або аномальне синхронне відкривання та закривання всіх пальців. Деякі з них торкалися іграшок витягнутими пальцями, не маніпулюючи ними, у віці 5-6 місяців. Також були випадки, коли немовлята торкалися предметів переважно витягнутими пальцями, виконуючи недиференційовані рухи. Деякі монозиготні близнюки з СР навіть стискали пальці в кулак до 10 місяців або довше; рухи пальців були спорадичними та обмежено варіабельними [47].

У природничо-історичному дослідженні, проведеному Neul та співавторами у 2014 році, встановлено, що від 9 до 26% із 542 дітей ніколи не могли переносити предмети, тримати пляшечку, захоплювати двома пальцями або їсти пальцями. Важливо відзначити, що більшість дітей, які врешті-решт придбали ці навички, зробили це з певним запізненням [50].

У проспективному когортному дослідженні, в якому брали участь 62 624 малюків, оцінка контрольного списку у віці 18 місяців показала, що жодна з шести дівчаток, які пізніше були діагностовані з СР, не могла досягти цих вікових віх до 18 місяців. Така дрібна моторика була спостережена у 97% загальної когорти [52].

Ранні показники соціально-комунікативного розвитку.

Початкова поведінка, пов'язана з соціально-комунікативним розвитком, включає зоровий контакт, чуйну посмішку, недолінгвістичні звуки (воркування, лепет) і жести, щоб виражати бажання і потреби. До завершення першого року життя або на початку другого формуються перші слова. За результатами тридцяти докладно задокументованих індивідуальних траєкторій (походженням з п'яти досліджень) було виявлено, що всі немовлята, у яких пізніше було встановлено діагноз СР, мали зоровий контакт до виникнення регресу. Хоча одне з ранніх досліджень ранніх показників поведінки показало, що чуйна посмішка була відсутня у 8 з 16 дітей, інше, проведене Neul та співавторами у 2014 році, демонструвало, що майже всі немовлята мали чуйну посмішку. Під час аналізу відеозаписів 22 немовлят, зроблених протягом перших 6 місяців життя, було виявлено, що у шести немовлят у віці 2,5 та 6 місяців спостерігалися заморожена,

химерна та неадекватна посмішка. Навіть у пари монозиготних близнюків з СР була нормальна соціальна посмішка з вкрапленнями усміхнених рухів у віковій групі 8–24 місяців [8].

Зниження інтересу до предметів і соціальних контактів може виникати в період регресу, навіть якщо зоровий контакт зберігається. Однак деякі батьки спостерігали соціальні особливості до регресу, такі як нерозпізнавання знайомих дорослих. Соціальну взаємодію можна надійно оцінити за допомогою сімейних відеозаписів, аналізуючи реакцію дитини на власне ім'я. За результатами двадцять шести задокументованих випадків, хоча деякі діти не реагували на своє ім'я, чуйність більшості інших зменшувалася зі зростанням віку [20].

1.2. Сучасні реабілітаційні підходи для дітей з синдромом Ретта

Відсутність визнаних методів реабілітації утруднює досягнення максимального функціонального потенціалу дівчат з СР, які можуть розвивати моторику та комунікативні вміння. Існуючі втручання показують перспективи: дослідження підтверджують, що учасники з СР покращують свій фізичний та когнітивний розвиток після реабілітації. Проте інформація про ефективність реабілітаційних заходів для СР ще не зібрана в систематичний спосіб. Це призводить до недостатньої освіченості сімей, лікарів, фізичних терапевтів, ерготерапевтів та педагогів щодо можливостей спрямованих втручань для поліпшення щоденного життя людей з СР. Оскільки прогноз здоров'я осіб з СР стає все кращим, систематичні знання про методи реабілітації стають ключовими для оптимізації їхнього розвитку та покращення якості життя, а також для просування реабілітаційних досліджень для цієї групи населення [45, 35].

Після аналізу 11 наукових досліджень, спрямованих на покращення великої моторної функції, виявлено, що вони стосувалися 35 різних пацієнтів з СР. У всіх цих дослідженнях було досягнуто часткового покращення функції, зокрема у полегшенні рухів та/або покращенні переходів між рухами. Серед покращень були можливість ходити, підніматися по сходах та пересуватися на відстань. Усі ці дослідження проводилися у реабілітаційних закладах, за

винятком двох випадків, де втручання проводилися у навчальних установах. Середня тривалість кожного втручання становила 50 хвилин на сеанс, проводилося три сеанси на день, чотири дні на тиждень, протягом 61,6 тижнів, що підкреслює важливість інтенсивності втручань для досягнення клінічно значущих змін [46, 74].

У рубриці доказовості 3-го рівня одне квазіекспериментальне дослідження, що базувалося на фізичній терапії, успішно призвело до середнього збільшення на 8 балів за шкалою великої моторики у 12 учасників із СР. Також в цьому дослідженні спостерігалось значне підвищення рівня сироваткового біомаркера великої моторної функції. Втручання було інтенсивним та тривалим, і висока якість отриманих результатів свідчить про те, що індивідуалізована фізична терапія може бути ефективним методом для дітей із СР.

У рубриках доказовості 4 та 5 рівнів семеро учасників частково відновили свої амбулаторні навички під час фізичної терапії або гідротерапії. Вік учасників коливався від 9 до 60 років, що свідчить про те, що жінки із СР можуть покращувати свою велику моторику протягом усього життя. У тій же категорії доказів чотири дівчини із СР підвищили свою серцево-судинну форму за допомогою тренувань на біговій доріжці. І ще один учасник відновив здатність самостійно ходити, використовуючи іграшковий візок для покупок. [32, 43, 9, 76].

Інші втручання, включаючи кімнатну терапію Snoezelen, покращили велику моторику. Учасники продемонстрували покращену поведінку, покращену рівновагу та полегшену розтяжку. Нове використання мікроперемикачів для забезпечення позитивного стимулювання, покращення плавності ходьби. Шість досліджень загальної моторної реабілітації мали високу методологічну якість, що сигналізувало про перспективну область для майбутніх досліджень.

Поліпшення великої моторики також принесло користь іншим областям розвитку. Дослідники повідомляють про покращення дрібної моторики поряд із покращенням великої моторики, а саме збільшення тривалості захоплення, зменшення стереотипії та покращення можливостей їсти пальцями. П'ять

досліджень повідомляли про підвищення рівня щастя, підвищення комунікабельності та зниження тривожності. Один випадок тривалої гідротерапії, спрямованої на рух і контроль дихання, також покращив процес прийняття рішень за допомогою спрямування очей за межі басейну [44, 77].

У дослідженнях, які спрямовані на зниження стереотипів, виявлено послідовні підтвердження того, що використання шинування кисті та/або ліктя є ефективним втручанням: в шести дослідженнях 18 з 20 учасників відзначили зменшення стереотипних рухів рук. Додаткові стратегії, що частково зменшували стереотипи, включали фізичне перекріплення рота руками під час гри з іграшками під керівництвом батьків за участю дзеркал та підвісних мобілів. Втручання, які не привели до зменшення стереотипів, включали соціальну фасилітацію дрібної моторики та самостійну гру з іграшками. Отже, накладання шини, м'яке фізичне навантаження та інтерактивна гра сприяли зменшенню стереотипів рухів рук. [75, 81, 34].

Щодо інших методів втручань, дослідження показали різні початкові результати. У одному наборі випадків, де використовувалася процедура поведінкового тренування, що порушувала денний сон для корекції аномального режиму сну у трьох учасників із СР, були помірні покращення. Інше поведінкове втручання, що базувалося на методиках, використаних у дослідженнях аутизму та спрямоване на загальне поліпшення поведінки, не призвело до значних результатів для учасників із СР.

Одне контрольоване харчувальне втручання покращило увагу дівчат до їжі, частоту відкривання рота та настроїв під час їжі. Програма прослуховування, що використовувалася для стимулювання вестибулокохлеарної системи, призвела до підвищення позитивного настрою та залученості. [39].

У дослідженнях зазначено що, програми дистанційної реабілітації, яка включає в себе регулярні відеодзвінки один раз на два тижні, є ефективним методом дистанційного втручання у фізичній терапії для дітей з РС. Ця програма може бути легко здійснена вдома за допомогою первинних медичних працівників і сприяє позитивним функціональним змінам, не викликаючи відчуття розчарування через велике навантаження. Стратегії, які розвивають сім'ї

під час участі у програмі для підтримки рухової активності своїх дітей, представляють собою набір інструментів, які вони можуть використовувати в щоденному житті навіть після завершення програми.

Цей процес може включати декілька зустрічей: 1 - було зібрано відомості про клінічні стани дітей. а також щодо поточних терапевтичних заходів, таких як фізична терапія, іпотерапія, гідротерапія ерготерапія та інші; 2 - оцінювання/базового рівня, цілі реабілітації.

Між другою та третьою зустрічами оцінювання, для кожного учасника складається індивідуальна програма простих терапевтичних заходів і передана сім'ї. Ці програми спрямовані на досягнення визначених терапевтичних цілей через легкі фізичні вправи, які слід виконувати в повсякденному житті протягом близько однієї години на день протягом 5 днів на тиждень. Після двох тижнів з моменту надання програми, розпочинаються супервізійні сесії, що проводяться дистанційно через платформу відеоконференцій.

Під час третьої зустрічі оцінюються досягнуті цілі реабілітації та збираються відгуки батьків щодо фази втручання

Під час четвертої оціночної зустрічі, знову збираються відгуки батьків за допомогою тих же методів, що і на 3 зустрічі. Крім того, кожній сім'ї надається анкета щодо задоволеності проведеним проектом [42].

Дослідниками було висунуто гіпотезу, що пацієнти, які проходили навчання розширену телереабілітацію, мали краще покращення майже у всіх діях з оцінки моторної та когнітивної шкали, які проводилися, таким чином демонструючи зниження інвалідності. Загалом 20 дівчат та жінок з діагнозом СР віком від 4 до 31 року. Втручання складалося з розширеної телереабілітації, або з базової телереабілітації, тривалістю 10 тижнів з трьома сеансами на тиждень тривалістю близько години. Результати показали, що група з розширеною телереабілітацією покращила свої показники краще, ніж інша група, лише в деяких нейропсихологічних вимірюваннях [23].

Для реабілітації дітей з СР застосовується музична терапія. У проведеному дослідженні цієї теми виявлено покращення рецептивної мови, вербальних і невербальних комунікативних навичок, а також соціальної взаємодії у пацієнтів

з СР. Крім того, спостерігалось значне покращення цілеспрямованих функцій рук, дихальних патернів та зорового контакту. Важливо зауважити, що музична терапія також призводила до зниження частоти епілептичних нападів. Крім того, доглядальники у досліджуваній групі проявляли значно менший рівень стресу після програми. 24-тижнева програма музичної терапії виявилася ефективною для покращення соціальної взаємодії, комунікативних навичок, зорового контакту, функції рук та зниження частоти нападів у пацієнтів з СР. Крім того, музична терапія виявилася ефективною для зменшення батьківського стресу, що може допомогти медичним працівникам впроваджувати стратегії раннього втручання, які спрямовані на запобігання батьківському стресу та зниження ризику депресії. [11].

У будь-якому віці важливо забезпечувати довготривалий та індивідуально підібраний догляд, який сприяє соціальній взаємодії та фізичній активності. Це допоможе зменшити вікове погіршення та підтримувати загальний стан здоров'я і благополуччя [26, 12].

1.3. Ерготерапія для дітей з синдромом Ретта

Однією з основних характеристик СР є втрата функціональних навичок рук. Стереотипи, диспраксія та інші проблеми сенсорної обробки серйозно обмежують здатність особи досягати об'єктів та утримувати їх у руках. Ця втрата можливості ефективно користуватися руками обмежує їхню спроможність виконувати різноманітні дії, такі як самодопомога, гра та участь у шкільних активностях.

Дослідники пропонують ерготерапевтам використовувати СІТ, яка сприяє поліпшенню сенсорної обробки та моторного планування. Це створює сенсорно-моторну базу для покращення здатності досягати об'єктів, що є важливим першим кроком у розвитку функціонального використання рук [73].

Дозування СІТ не існує, специфічного для дітей, які мають СТ. У систематичному огляді літератури про СІТ для лікування цілого ряду станів дослідники виявили широкі відмінності в частоті, тривалості та обсязі втручання.

В дослідженні May-Benson and Koovar встановили частоту 3 рази на тиждень протягом 3-місячного періоду та тривалістю 60 хвилин, загалом 36 годин на одного учасника — приблизно в межах середнього діапазону найсуворіших досліджень у їхньому огляді.

Точність СІТ була виконана з уважністю до всіх технологічних та структурних елементів під час усіх етапів втручання. Сесії СІТ проводилися у великій багатофункціональній кімнаті приватної школи для дітей віком від 3 до 21 року з різними порушеннями. Фізичний простір включав зону з трьома верхніми гаками, поворотним пристроєм і гойдалками для підвісного обладнання. Також у кімнаті була велика яма для м'ячів, самокатні дошки, пандуси, килимки, подушки, сенсорні іграшки, мотузки та банджі-шнури, а також тихе місце.

Сесії СІТ проводили два педіатричних ерготерапевти. Вони забезпечували дитиноцентричний, мультисенсорний підхід з метою викликати адаптивні реакції. Сенсорний підхід включав вестибулярну, пропріоцептивну, тактильну, візуальну та слухову ігрову діяльність, яка адаптувалася відповідно до реакції дитини [73].

Для дітей з важкими обмеженнями у спілкуванні та моторному функціонуванні використовувалися специфічні для дитини комунікаційні системи, щоб сприяти співпраці у виборі діяльностей та підтримці внутрішньої мотивації до гри — це важливі аспекти точності СІТ. Деякі діти використовували власні комунікативні книжки для вибору занять. [18].

У ході дослідження, що проводилося на основі вивчення випадку дитини з СР, науковці аналізували записи втручань. У дитини спостерігалася важкість диспраксії, стереотипії рухів, проблеми з сенсорною обробкою, а також когнітивні та комунікативні труднощі. Використання СІТ показало позитивні результати. Завдяки цьому аналізу щодо СІТ, дослідники виявили додаткові методи нейромоторного втручання, які сприяли участі цієї дитини через розвиток активного переміщення ваги, обертання тулуба та двосторонню інтеграцію. Звіт визначив закономірності та можливі взаємозв'язки між

комбінацією терапевтичних методів/заходів та новою практикою та активною участю цієї дитини. [68].

Педіатрична ерготерапія спрямована на покращення залучення та участі дітей у життєвих ролях. Існує велика різноманітність підходів до втручання.

Втручання ерготерапевта для дітей сприяє залученню та участі в повсякденних життєвих ролях дітей. Ролі дітей включають розвиток особистої незалежності, підвищення продуктивності та участь в іграх або дозвіллі. Нездатність брати участь через хворобу, інвалідність або дефіцит навичок може спричинити маргіналізацію, соціальну ізоляцію та зниження самооцінки. Ерготерапевти вибирають втручання для дітей на основі аналізу виконання дитиною повсякденних життєвих ролей, того, як на її продуктивність впливає інвалідність і як навколишнє середовище підтримує або обмежує її продуктивність [60].

Під час ерготерапевтичного впливу важливо стимулювати зацікавленість дитини і створювати умови для її активної участі у взаємодії з навколишнім середовищем. На відміну від того, щоб намагатися нав'язати дитині свої уявлення про те, до чого вона повинна прагнути, важливо сприяти реалізації власної мети дитини у цій діяльності.

У випадку дітей з розладом аутистичного спектра (РАС) ерготерапія спрямована на подолання таких проблем, як рухове занепокоєння, порушення великої і дрібної моторики, координації рухів, порушення здатності до навчання та мовлення. В процесі ерготерапії через виконання різноманітних завдань та дій дитина з РАС може поліпшити свої функціональні можливості, включаючи рухові, емоційні, когнітивні та психічні аспекти [28].

Висновки до розділу 1.

СР є рідкісним психоневрологічним захворюванням, яке відзначається лише в дівчаток з відносною частотою випадків від 1:10000 до 1:15000. Це захворювання призводить до серйозної розумової відсталості та порушень розвитку, які проявляються у широкому спектрі проблем, включаючи втрату навичок рук, мови, апраксію, атаксію, дисфункцію вегетативної системи, епілепсію, проблеми з диханням, затримку росту та порушення м'язового тону.

CP не має конкретного методу лікування. Найбільш ефективним підходом є інтегрований метод, який ураховує всі симптоми та прояви захворювання.

Відсутність визнаних методів реабілітації ускладнює досягнення максимального функціонального потенціалу дівчат з CP, які можуть розвивати моторику та комунікативні вміння. Насправді, існуючі втручання показують перспективи: дослідження підтверджують, що учасники з CP покращують свій фізичний та когнітивний розвиток після реабілітації. Проте інформація про ефективність реабілітаційних заходів для CP ще не зібрана в систематичний спосіб.

Однією з основних характеристик синдрому Ретта є втрата функціональних навичок рук. Стереотипи, диспраксія та інші проблеми сенсорної обробки серйозно обмежують здатність особи досягати об'єктів та утримувати їх у руках. Ця втрата можливості ефективно користуватися руками обмежує їхню спроможність виконувати різноманітні дії, такі як самодопомога, гра та участь у шкільних активностях.

Робота ерготерапевта з дітьми сприяє їх активному участю у різних сферах повсякденного життя. Роль дитини полягає у розвитку особистої незалежності, підвищенні продуктивності та участі у розважальних або розвивальних активностях. Обмеження може призвести до соціальної відмежованості, ізоляції та низького самопочуття. Ерготерапевти обирають методи виходячи з аналізу взаємодії дитини з навколишнім середовищем та враховуючи вплив інвалідності на їх продуктивність.

Під час ерготерапії важливо стимулювати інтереси дитини та створювати умови для її активного взаємодії з оточуючим середовищем. Натомість того, щоб намагатися нав'язати дитині власні уявлення про те, куди вона повинна прямувати, важливо підтримувати реалізацію власних цілей дитини у цьому процесі.

РОЗДІЛ 2

МЕТОДИ ТА ОРГАНІЗАЦІЯ ДОСЛІДЖЕННЯ

2.1. Методи дослідження

Для вирішення поставлених завдань нашого дослідження використовувались наступні методи:

- аналіз спеціальної та науково-методичної літератури;
- аналіз медичних карт та документації;
- модель РЕО
- Оцінка рутинних функцій за шкалою COPM.
- опитувальник Оцінка дитячої інвалідності.
- Короткий сенсорний профіль;
- методи математичної статистики.

2.1.1. Аналіз спеціальної та науково-методичної літератури

В процесі дослідження були вивчені вітчизняні, сучасні та іноземні монографії, дисертації, статті присвячені вивченню етіології, патогенезу та клінічних особливостей СР. На основі аналізу і узагальнення літературних джерел було обґрунтовано адекватний план обстеження дитини з СР з метою оцінки її рівня функціонування, активності і участі та проаналізувати ефективність впливу алгоритму застосування заходів ерготерапії.

Результати вивчення спеціальних науково-методичних матеріалів дозволили отримати уявлення про стан досліджуваного питання та підібрати адекватні методи ерготерапевтичного втручання.

В процесі роботи над магістерською дипломною роботою був проведений аналіз 86 літературних джерел.

2.1.2 Аналіз медичних карт та документації

Дитина СР яка поступила до центру реабілітації, для проходження реабілітаційної програми, попередньо проходили обстеження у лікаря невролога, генетика за місцем проживання та мала діагноз СР.

Досліджувалися основні демографічні дані, такі як вік і стать, а також ступінь тяжкості РС.

2.1.3. Модель РЕО

Модель РЕО (Person-Environment-Occupation) є важливою теоретичною рамкою у сфері ерготерапії, яка сприяє розумінню взаємодії між людиною, її оточенням та зайнятістю. Ця концепція ґрунтується на припущенні, що оптимальне функціонування та благополуччя людини досягаються через гармонійне взаємодію цих трьох складових: особистості, оточуючого середовища та занять (Рис. 2.1).

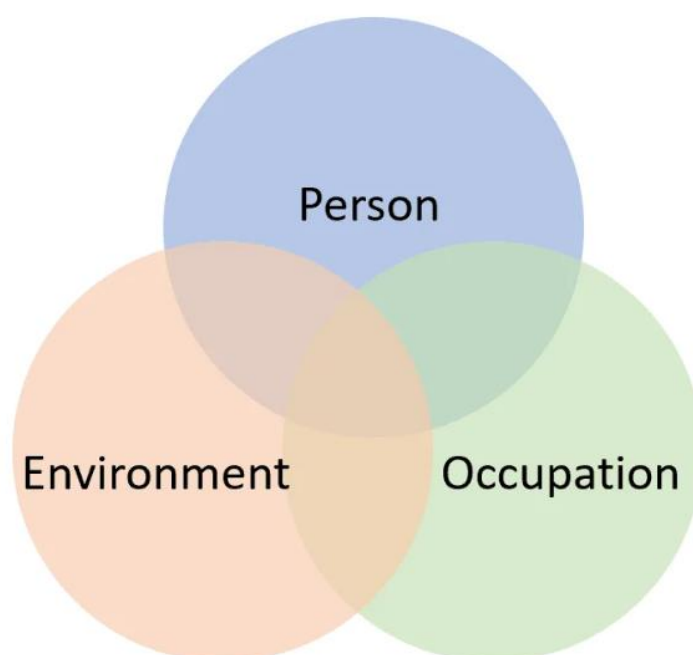


Рисунок 2.1 – Модель РЕО

Особа (Person) включає в себе фізичні, емоційні, когнітивні та духовні аспекти індивіда, які впливають на його здатність до виконання різних видів діяльності. Це охоплює стан здоров'я, вірування, цінності, навички та досвід, що є унікальними для кожної людини.

Середовище (Environment) описує фізичні, соціальні, культурні та інституційні контексти, в яких людина живе та здійснює свої дії. Це може включати житло, робоче оточення, спільноту та більш широке суспільство.

Заняття (Occupation) охоплюють різноманітні діяльності та ролі, які мають значення для людини, включаючи самообслуговування, продуктивну діяльність

(таку як робота або навчання) та дозвілля. Взаємодія цих трьох компонентів визначає заняттєву активність особи і змінюється в залежності від порушень у конкретній сфері (Рис. 2.2).

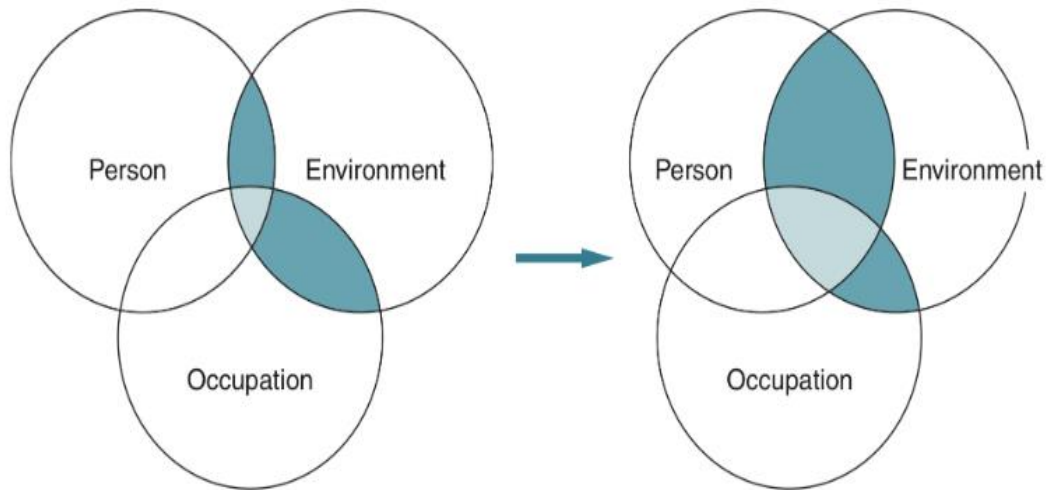


Рисунок 2.2 – Взаємодія трьох компонентів моделі РЕО

У сучасній практиці ерготерапії модель РЕО застосовується для аналізу та вдосконалення занять з метою покращення функціонального стану та якості життя осіб з різними видами обмежень, будь то фізичні, психічні або соціальні. Це може включати адаптацію оточуючого середовища або самого заняття, навчання необхідним навичкам для конкретних активностей, а також використання спеціальних технологій та допоміжних засобів.

Адаптація середовища може означати внесення змін у фізичний простір, такі як перепланування приміщень, щоб забезпечити кращий доступ, або використання спеціального обладнання, яке сприяє самостійному виконанню повсякденних завдань. Також можуть бути розроблені інклюзивні програми та політики для адаптації соціального середовища і сприяння інтеграції осіб з обмеженими можливостями в суспільство.

Навчання навичкам спрямоване на розвиток конкретних вмінь, які дозволяють особам ефективніше взаємодіяти з оточуючим середовищем та виконувати для них важливі активності. Це може включати навчання основним життєвим навичкам, розвиток соціальних навичок або підготовку до робочої діяльності [37, 50].

2.1.4 Оцінка рутинних функцій за шкалою COPM.

Для оцінки рівня незалежності пацієнта використовується канадська оцінка виконання діяльності, відома як Canadian Occupational Performance Measure (COPM). Ця оцінка була розроблена канадськими ерготерапевтами з метою об'єктивного вимірювання змін, що відбуваються з точки зору дитини у виконанні її важливих активностей. Основна мета полягає у досягненні незалежності у повсякденному житті. Ерготерапевт оцінює ефективність своєї роботи в тому, чи стала дитина більш незалежною після його втручання, чи ні.

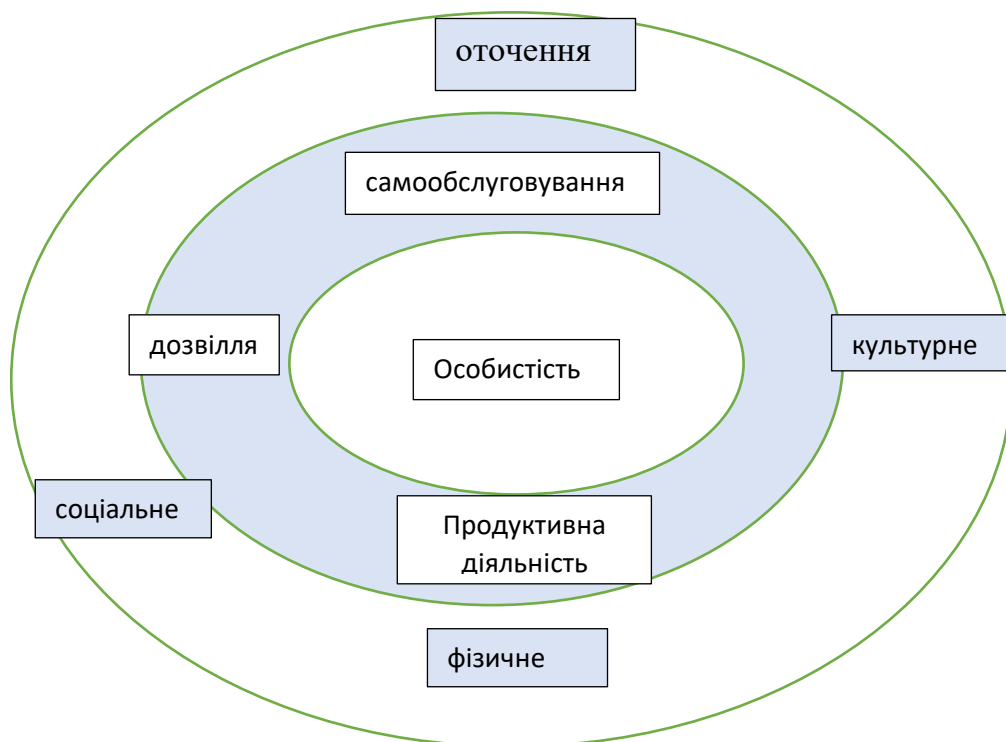


Рисунок 2.3 - Модель виконання діяльності

Ця модель базується на наступних принципах:

1. Діяльність включає в себе самообслуговування, продуктивну діяльність та дозвілля.
2. Виконання діяльності залежить від фізичних, розумових, соціальних можливостей та духовності людини.
3. На рівень діяльності впливають зовнішні фактори, такі як навколишнє середовище, рівень розвитку та ролі, які людина грає в житті.

Оцінка за COPM включає чотири кроки:

Крок 1: Виявлення проблем, пов'язаних з діяльністю, через інтерв'ю з дитиною та батьками.

Крок 2: Визначення ступеня важливості цих проблем за допомогою 10-бальної шкали, де 1 - це не важливо, а 10 - надзвичайно важливо.

Крок 3: Підрахунок балів для трьох найважливіших проблем. Для кожної з цих проблем дитина оцінює свої здібності та задоволеність виконанням за 10-бальною шкалою.

Крок 4: Повторна оцінка проводиться після терапевтичного втручання.

Загальний бал виконання діяльності та задоволеність обчислюються, ділячи суму балів на кількість визначених проблем. Отриманий показник варіюється від 1 до 10 і записується в графу "Всього".

2.1.5 Оцінка дитячої інвалідності

Відзначимо, що Всесвітня організація охорони здоров'я пропонує Міжнародну класифікацію функціонування (МКФ) як один з найбільш актуальних інструментів для формування державної політики в області реабілітації, а також для аналізу статистичного аналізу здоров'я зі сторони економічного впливу, показників захворюваності та інвалідності серед населення, при медико-соціальной експертизі [49].

Сутність терміну «функціонування» у МКФ розглядається як інтегративний показник здоров'я людини на рівнях організму (структура і функції), адаптивної поведінки (активність) і участі в соціальних ситуаціях, беручи до уваги наявність впливу контексту (факторів зовнішнього середовища) [86].

Таким чином слід зазначити, що відповідно до МКФ потрібно досліджувати зміни за трьома доменами, що відповідає розділам PEDI, а саме мобільність – функціонуванню, самообслуговування - активності, і соціальна функціональність – участі.

Опитувальник оцінки дитячої інвалідності (Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)) був розроблений колективом дослідників з метою проведення повноцінної клінічної оцінки, ключовим моментом якої є визначення

функціональних можливостей і виконання активності дітьми. PEDI дає можливість отримати комплексну функціональну оцінку.

Для отримання даних, використовується опитувальник. Оцінка проводиться шляхом структурованого інтерв'ю з дитиною, опікуном дитини та/або через спостереження за дитиною [83].

Даний інструмент вимірює можливості дитини, і виконання функціональних активностей, нами було використано 3 розділи [83, 38]:

- мобільність (13 пунктів, 59 підпунктів);
- самообслуговування (15 пунктів, 73 підпунктів);
 - 1) консистенція їжі, яку споживає (4 підпункти)
 - 2) використання посуду для їжі (5 підпунктів)
 - 3) використання ємностей для пиття (5 підпунктів)
 - 4) чищення зубів (5 підпунктів)
 - 5) розчісування волосся (4 підпункти)
 - 6) догляд за носом (5 підпунктів)
 - 7) гігієна рук (5 підпунктів)
 - 8) миття тіла та обличчя (5 підпунктів)
 - 9) одягається через голову / застібається спереду (5 підпунктів)
 - 10) застібки (5 підпунктів)
 - 11) штани (5 підпунктів)
 - 12) взуття / шкарпетки (5 підпунктів)
 - 13) завдання пов'язані з туалетом (5 підпунктів)
 - 14) контроль функцій сечового міхура (5 підпунктів)
 - 15) усвідомлення дефекації (5 підпунктів);
- соціальна діяльність чи соціальна функціональність (12 пунктів розділів, 65 підпунктів).

Кожен розділ поділяється на підпункти, що описують варіанти виконання дитиною того чи іншого виду діяльності.

Здатність вимірюється шляхом виявлення функціональних навичок, у яких дитина демонструє впевненість і компетентність. Кожен навик розділений

на підпункти, які представлені в послідовності, відповідної черговості їх розвитку у звичайних дітей.

Навпроти кожного підпункту спеціаліст повинен зазначити може або не може дитина виконати його. Кожна відповідь «може» зараховується як 1 бал, відповідь «ні» - як 0 балів.

2.1.5 Опитувальник якості життя дітей

Оцінка якості життя проводилася з використанням міжнародного стандартизованого інструменту Опитувальник якості життя дітей (Pediatric Quality of Life Inventory, PedsQL) [77, 83, 45,41]. Цей опитувальник дозволяє реалізувати модульний підхід до вимірювання якості життя, пов'язаної зі здоров'ям у здорових дітей та підлітків та тих, хто має гострі та хронічні захворювання. Модель згаданого опитувальника інтегрує як загальні базові шкали, так і модулі, характерні для захворювання, в одну систему вимірювання. Базовий опитувальник складається з 23 пунктів, котрі були розроблені для вимірювання основних вимірів здоров'я, визначених Всесвітньою організацією охорони здоров'я, а також рольового функціонування (у школі). Пункти розділені на чотири напрямки або сфери життя:

- фізичне функціонування – 8 пунктів;
- емоційне функціонування – 5 пунктів;
- соціальне функціонування – 5 пунктів;
- рольове функціонування чи життя у школі/дитячому саду – 5 пунктів (або 3 пункти залежно від віку).

Кожне питання оцінюється від 0 до 4 балів. Де 0 найкраща оцінка (ніколи не виникали труднощі), а 4 бали найгірша оцінка (завжди виникали труднощі). Ці бали конвертуються наступним чином: 0=100, 1=75, 2=50, 3=25, 4=0. Якщо більше 50% пунктів шкали відсутні, то бали за шкалою не обчислюються. Вираховується середній бал - сума балів за пунктами шкали ділиться на кількість відповідей на них. Остаточні результати сфер якості життя виражаються у балах від 0 до 100, і чим вище підсумкова величина, тим краща якість життя дитини [83].

2.2 Організація дослідження

Методологія виконаної роботи базується на об'єктивній оцінці результатів сучасних методів дослідження функціонування, активності, участі, сенсорного профілю.

Матеріали роботи були отримані під час проведення дослідження на базі реабілітаційного простору «СВОЇ». Контингент досліджуваних – 2 дівчинки чотирьох років які мали діагноз СР.

Одна дитина проходила курс реабілітації який включав тільки 2 консультації з ерготерапевтом, а друга дитина отримувала на протязі всього курсу реабілітаційної програми заняття ерготерапії 3 рази на тиждень тривалістю 60 хвилин.

Курс реабілітації тривав 8 тижнів, тестування проводилося на початку курсу реабілітації та в кінці курсу.

Дослідження проведено в 4 етапи протягом 2022-2024 рр.

Перший етап (вересень-грудень 2022 р.) було присвячено детальному аналізу літературних джерел, що дозволило оцінити стан проблеми, визначити мету і завдання дослідження, узагальнити принципи побудови алгоритму застосування заходів ерготерапії пацієнтів з СР.

Другий етап (січень-травень 2023) було встановлено терміни проведення досліджень, визначено контингент досліджуваної групи.

На третьому етапі (травень-жовтень 2023) було проведено основні дослідження, отримано дані, що дозволили оцінити функціональні можливості пацієнтки з РС, розробленого алгоритму ерготерапії для дитини з СР. Було проведено первинну обробку отриманих даних.

На четвертому етапі (січень 2024-квітень 2024) було проведено аналіз результатів досліджень, визначено ефективність запропонованого алгоритму застосування заходів та за допомогою статистичної обробки отриманих даних і порівняння початкових і кінцевих досліджуваних показників. Було сформульовано висновки. представлено основні результати досліджень на наукових конференціях.

РОЗДІЛ 3

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ

3.1. Аналіз результатів опитувальника оцінки дитячої інвалідності на попередньому етапі дослідження дітей з синдромом Ретта

За аналізами медичної картки виявилось, що досліджувані дівчата з РС віком - 4 роки народилася від перших пологів. За шкалою Апгар 7-8 балів. Під час обстеження серцево-судинної системи за допомогою ЕКГ та Ехо-КГ не виявлено жодних змін. Дослідження системи дихання також не показало жодних порушень. Оцінка функції шлунково-кишкового тракту не виявила жодних аномалій. Денситометрія показала, що щільність кісток у нормі, і ознак остеопорозу не виявлено. У обох дівчат була епілепсія в анамнезі.

У дітей батьки почали помічати, що дівчата відстають у розвитку на перших 6 місяців. Дівчатка пізніше почали перевертатися, не можуть самостійно переходити у положення сидячи з положення лежачи, вставати з положення сидячи дуже складно не розвинутий руховий навик, не ходять самостійно, тільки біля опори можуть пересуватися з повною підтримкою.

Дитина перша живе у багатоповерховому будинку на 3 поверсі, де є 2 ліфти вантажний та звичайний. Сходи оснащені поручнями та повне освітлення. Квартира 3 кімнатна (дитина має власну кімнату), ванна кімната разом з туалетом має велику площу та доступність до всіх інструментів. В квартирі дитина живе з батьками, почала відвідувати дитячий садочок інклюзивного типу.

Друга дитина живе у приватному будинку за містом. В будинку є 5 кімнат, дівчинка має окрему кімнату яка знаходиться на першому поверсі, де поруч є власна ванна та туалет і легка доступність до загальної кімнати-кухні. Дитина проживає з батьками та молодшим братом, почала відвідувати дитячий садок з асистентом на першу половину дня.

На етапі проведення первинної оцінки, ми отримали такі результати та актуальні проблеми і запити від батьків, щодо курсу реабілітації та для покращення активності повсякденного життя.

Таблиця 3.1 Оцінка рутинних функцій за шкалою COPM

Проблема	Дитина 1			Дитина 2		
	Важливість	Виконання	Задоволеніс	Важливість	Виконання	Задоволеніс
Самостійно їсти	10	3	3	10	2	4
Грати з іграшками та однолітками	10	2	3	10	2	4
Підбір адаптивних засобів	10	2	3	10	2	2

Методом інтерв'ю було запропоновано батькам визначити 3 специфічні проблеми, які батьків є важливими на сьогодні. В процесі заповнення анкети було з'ясовано, що дівчата не мають самостійності під час їжі, що є наслідком моторних порушень та відсутності спеціального обладнання для харчування. Другою проблемою було визначено те, що дівчинки не можуть грати з іграшками та потребують постійного нагляду та керівництва, також виходячи з цього не має правильного спілкування з однолітками і відсутній соціальний контекст. Що дуже сильно заважає високій функціональності під час перебування у дитячому садочку. Третьою, але не менш важливою проблемою було те, що у дітей відсутні адаптивні засоби для підвищення активності та якості життя родини.

Після того як було визначено проблеми, батькам було запропоновано оцінити рівень задоволеності та виконання за всіма обраними пунктами.

Для ретельного вивчення активності та участі дівчаток з РС було використано опитувальник PEDI.

Таблиця 3.1 – Початкові загальні результати за трьома доменами PEDI

Показники розділів	Дитина 1	Дитина 2	Максимальний бал

Самообслуговування	23	23	73
Мобільність	22	20	59
Соціальна функціональність	22	20	65

Отримані дані при першій оцінці показали, що за всіма трьома доменами діти не набирали навіть половини балів за пунктами. У домені мобільності різниця між першою та другою дівчинкою було у 2 бали на користь першої дівчинки, так само як і у домені соціальної функціональності.

Для більш детального розуміння рівня самообслуговування так як батьки обох дітей визначили однією з проблем саме вміння бути самостійним у побуті, нами був представлений більш детально домен «самообслуговування» (табл. 3.1). За цими показниками діти показали низький рівень самообслуговування за багатьма пунктами.

Таблиця 3.2 Показники при первинному оцінюванні за доменом «самообслуговування».

№	Показник	Оцінка (бал)		Максимальний бал
		Дитина 1	Дитина 2	
1	консистенція їжі, яку споживає	1	1	4
2	використання посуду для їжі	2	1	5
3	використання ємностей для пиття	3	3	5
4	чищення зубів	1	1	5
5	розчісування волосся	1	1	4
6	догляд за носом	2	2	5
7	гігієна рук	1	1	5
8	миття тіла та обличчя	1	1	5
9	одягається через голову / застібається спереду	2	2	5
10	застібки	1	1	5
11	штани	2	2	5
12	взуття / шкарпетки	1	1	5
13	завдання пов'язані з туалетом	1	1	5

14	контроль функцій сечового міхура	2	2	5
15	усвідомлення дефекації	2	3	5
16	Загальний бал	23	23	73

Після проведеного оцінювання було з'ясовано, що у порівнянні з максимально можливих балів показники у обох дітей були на дуже низькому рівні. У обох дітей загальний показник був 23 бала. Хоча за деякими підпунктами бал був різний а саме у підпункті «використання посуду для їжі» у першої дівчини на 1 бал було більше, тому що перша дитина їла пальчикову їжу самостійно та могла зачерпувати їжу ложкою і підносить до рота, а друга дівчинка не могла самостійно використовувати ложку і потребувала повної допомоги під час годування.

Також у пункті «усвідомлення дефекації» у другої дівчинки було 3 бала, а у першої 2 бала.

За всіма іншими пунктами кількість балів була однакова, що говорить про те що дівчата знаходились на однаковому рівні за навиками самообслуговування на попередньому етапі оцінювання.

Важливим було оцінити якість життя родини, так як важливим для батьків була самостійність у повсякденній активності їх дітей (табл. 3.3). Нами була використана тільки батьківська форма, так як діти не мали змогу урозумінні всі х питань та не давали відповіді на них.

Таблиця 3.3 – Показники якості життя при першому оцінюванні

Показник	Дитина 1	Дитина 2
	Бал	
Фізичне функціонування	28,12	28,12
Емоційне функціонування	80	80
Соціальне функціонування	30	25
Рольове функціонування чи життя у школі/дитячому саду	33,3	41,6
Загальний бал	41,6	41,6

За результатами оцінки якості життя у показнику «фізичне функціонування» бал був на однаковому рівні, хоча відповідно до питань відповіді відрізнялися, але це не вплинуло на загальну середньоарифметичну цифру. Показник «емоційне функціонування» у обох дітей був однаковим як за

середнім значенням, так і відповідно за усіма відповідями на питання. «Соціальне функціонування» у дитини 1 був вищим на 5 балів порівняно з дитиною 2. Також за показником «рольове функціонування чи життя у школі/дитячому саду» у першої дівчинки на 8,3 бала показник був вищим у порівнянні з дитиною 2. Незважаючи на різні показники у двох з чотирьох позицій, загальний бал за оцінкою якості життя був на однаковому рівні у обох дітей, але низький відповідно до задоволеності якістю життя родини.

3.2 Особливості ерготерапії у для пацієнтів з синдромом Ретта

Завданнями ерготерапевтичних сесій було:

- покращення розвитку самообслуговування дитини;
- розвиток грайливості та вміння використовувати іграшки за призначенням;
- підбір адаптивного обладнання та технічних засобів реабілітації;
- розвиток дрібної моторики.

Дитина 1 проходила курс реабілітації який складався з:

- фізичної терапії 3 рази на тиждень, тривалістю 60 хв;
- заняття з логопедом 2 рази на тиждень, тривалістю 40 хв;
- заняття з психологом 2 рази на тиждень, тривалістю 40 хв;
- масаж 5 разів на тиждень, тривалістю 30 хв;
- консультації ерготерапевта 1 раз на 2 тижні, тривалістю 60 хв.

В рамках ерготерапевтичних консультацій дитині робили оцінку поточного стану та надавали рекомендації.

Після першого оцінювання отримані результати показали про низький рівень самообслуговування.

На першій консультації дитині 1 рекомендували:

- Розширення консистенції їжі, яку споживає дитина.

Поступово до пюреподібної консистенції додавати їжу іншої фракції. Дитина не мала дієтичних обмежень, тому було запропоновано до йогуртів та сирків додавати шматочки дитячого печива та фруктів (банан, манго) та ягоди (лохина, малина, полуниця). Через 2 тижні на наступній консультації

збільшували розмір шматочків та додавали більш тверді продукти. Але це за результатом подолання попередньої консистенції. Також на протязі всіх консультацій поступово рекомендували батькам пропонувати дитині у проміжках між основними прийомами їжі під час перекусів пропонувати дитині їсти більш тверді продукти руками та вивчати на дотик всі текстури навколо.

- Підбір столових приборів та ємностей для пиття.

Дівчинці було складно тримати ложку та виделку звичайного типу (металеву), наколювати виделкою, а саме знаходити шматочки на тарілці і натискати з правильною силою, щоб шматочок утримувався на приборі. Нами було запропоновано перейти на більш об'ємні тримачі та замінили на пластмасові прибори. Для полегшення наколювання була запропонована тарілка з розділеними на сектори розділи, де дитині зменшили площу та полегшили наколювання. З кожною консультацією вносилися корективи щодо висоти тарілки та розширення столових приборів і посуду в залежності від збільшення типів продуктів і їх консистенції.

- Підбір технічних засобів реабілітації.

Було рекомендовано на дальні дистанції використовувати ходунки, підібрали спеціалізований стільчик для їжі та занять когнітивним розвитком. Стільчик був оснащений підтримкою тазу, столиком з правильною висотою та зручною для дитини, регулювався по висоті яка необхідна під різну активність.

- Формування самостійності під час гігієни рук та обличчя.

Були надані рекомендації щодо поетапності навчання дитини мити руки та обличчя у вигляді малюнків які розташовували біля раковини у ванній кімнаті.

- Розвиток моторики рук та тактильної системи.

Були запропоновано виділяти час кожен день для ігр які включали в себе іграшки для дрібної моторики. Такі як: конструктори різного розміру, мозаїка, сортери, пазли (від великих частин до менших) тощо.

- Формування навиків одягання та роздягання.

Дитині підібрали одяг для тренування та показали методи за якими треба проводити навчання. Основою було те, що дитині пропонували тренувати

роздягання та одягання окремо верхньої і окремо нижньої половини тіла. Все навчання відбувалось в положенні сидячи, де був поручень та зручний стільчик.

- Модифікація навколишнього середовища у дитячому садочку.

За наданими фото та відео матеріалів від батьків, щодо обстановки меблів та зонувань активностей у дитячому садочку, було рекомендовано зміни та розташування допоміжних засобів у їдальні, ванні та ігровій.

На кожній консультації з батьками обговорювали всі попередні рекомендації та їх ефективність і надалі або розширювали і надавали етапне доповнення, або замінювали пропозицію на іншу. Загалом було надано 4 консультації на протязі 2 місяців.

Дитина 2 отримувала заняття

- фізичної терапії 3 рази на тиждень, тривалістю 60 хв;
- заняття з логопедом 2 рази на тиждень, тривалістю 40 хв;
- заняття з психологом 2 рази на тиждень, тривалістю 40 хв;
- масаж 5 разів на тиждень, тривалістю 30 хв;
- ерготерапія 3 рази на тиждень, тривалістю 60 хв.

Заняття мали 2 типи на протязі тижня: 2 заняття це індивідуально, терапевт – дитина, 1 заняття було з залученням, ще однієї, або 2 дітей з таким самим моторним та когнітивним рівнем. Це було створено для розвитку гри з однолітками та покращенню позиціонування себе у соціумі.

На заняттях що стосувалися розвитку самообслуговування був побудований певний план з конкретною реалізацією.

1. Формування навичку самостійного прийому їжі.

На початку дитині запропонували різні види столових приборів (Рис.3.1). За кольором (яскраві та пастельні), за об'ємом, за текстурним покриттям та формою. Дитина обрала для себе найбільш прийнятні за її вподобанням.



Рисунок 3.1. – Столові прибори які використовували для формування навичку самостійного користування дитиною 2.

На кожному занятті було по 15 хвилин виділено на перекус легкої їжі. Час підбирався з урахуванням останнього прийому їжі. Як тільки дитина сприймала нову консистенції. То додавали новий продукт. Дитині завжди пропонували вибір з схожих за властивостями продуктів та страв. Це було зроблено для того щоб полегшити бар'єр сприйняття нового у послідовності. Також дитині підібрали тарілки під кожен страву відповідну та з урахуванням полегшення наколювання та зачерпування (Рис. 3.2)

Також дитині підібрали покроково за розвитком ємності для пиття. Стаканчик з зрізаним краєм, пляшка з соломинкою та чашка з двома ручками (Рис. 3.3).

З стаканчику спеціального вчили дитину тягнути рідину більш густої консистенції (йогурт, фруктове пюре), з пляшечки пили соки та воду, на чашку перейшли спочатку з тягучою консистенцією і поступово кожні 7 днів розбавляли на 20% водою для переходу на звичайну рідину.



Рисунок 3.2. – Адаптивний посуд який було підбрано.



Рисунок 3.3. – Підібрані ємності для пиття.

2. Формування навичок гігієни (вмивання та миття рук).

У центрі кожне заняття починалося з миття рук, де дитині зробили індивідуальну дошку з інструкцією за допомогою малюнків, де було зображено послідовність миття рук та обличчя. Також підібрали поручні з регулюванням висоти та пропонували раковин де був спеціальний адаптивний кран та фіксатор положення крану з прийнятною температурою. На початку дитині пропонували зробити тільки одну частину активності самостійно з подальшим навчанням повного циклу навички. Терапевт спочатку демонстрував на собі, далі допомагав дитині зробити це самостійно з повним переходом на виконання самостійне дитиною.



Рисунок 3.4. – Фіксатор температури води та насадка на кран.

3. Формування навичку одягання роздягання.

Для формування навичку одягання роздягання було запропоновано адаптивний одяг та одяг який мав більший розмір. На початку заняття пропонували дитині перевдягнутися для заняття. Зняти взуття, зняти кофту / футболку та штани і перевдягнутися у новий одяг. Терапевт демонстрував на собі процес, надавав відео інструкцію та за допомогою словесних підказок методом «рука в руці» проводив навчання кожного елементу активності.

Так як дівчинка не завжди могла утримувати баланс у позиції сидячі було сформовано спеціально безпечне місце. Маленький стільчик зі спинкою та підлокітниками, поручень спереду та м'який мат високий перед дитиною, щоб можна було спиратися під час роздягання та одягання.



Рисунок 3.5. – Приклади адаптивного одягу та взуття для навчання

З поступовим засвоєнням навички одяг змінювали з поступовим переходом на звичайний. Та збільшували елементи одягу з різних сезонів для повного володіння навичку.

4. Розвиток дрібної моторики.

Застосовували велику кількість ігр та завдань для розвитку хапань та інструментальної активності.

- Гра «мозаїка», дитині пропонували скласти мозаїку (поступово збільшуючи час за цим заняттям) та скласти за схемою малюнок. Спочатку обирали 2 набори і разом з терапевтом який сидів навпроти склали по одній повторюючи дії.

Далі замінили 2 набір на малюнок за яким треба було виконати дії. Поступово змінювали мозаїку з більш великої на дрібну.

- Складання пазлів, дитині давали скласти великі дерев'яні пазли з ручкою з 4 частин, також після оволодіння змінювали на великі пазли, але без ручки. І в фінальній частині давали пазли на 8, 16, 20 частин.

- Ігри SMART GAMES «День ніч», ця гра розвивала зорове сприйняття, логіку та моторику рук (Рис. 3.6).

Дитині давали зробити декілька елементів самостійно, поступово збільшуючи кількість деталей для вибору. А згодом вже пропонували картку з підказкою, де дитина повинна була скласти за схемою самостійно.



Рисунок 3.6. – Гра «День ніч».

- Гра для розвитку тактильного сприйняття за допомогою сенсорних наборів.

Такі коробки можуть містити різні матеріали зі змінною текстурою, формою, розміром та вагою, які допомагають дітям відчувати та розрізнити різні властивості об'єктів. Це може включати шерстяні, гумові, дерев'яні, м'які та інші матеріали, що надають різні відчуття при доторканні до них. На заняттях дитині пропонували шукати у коробці різні предмети за малюнком які були заховані у крупах (гречка, рис, горох, кукурудза).

- Гра з піском. За столом з піском вмикали різне світло та пропонували малювати пальчиками, палицею та кісточкою різні фігури. Також в пісок ховали іграшки які потрібно було знайти і вказати за малюнком, що саме знайшла дитина.

- Гра «Сильні руки». Дитині пропонували відривати від дзеркала різні присоски спеціального характеру (за пружністю, кольором, розміром). Використовували різні положення: стоячи, сидячи, лежачи (Рис 3.7).

Спочатку теарпевт підтримував дитину, а згодом навчав користуватися поручнями, або утримувати свою позицію у певному положенні.



Рисунок 3.7. – Присоски для розвитку сили

- Гра з кульками. Кульки різнокольорові наповнені різними крупами, піском та інше, давали дитині в спеціальному контейнері. Дитина обирала кульку вгадувала наповнення і повинна була сортувати за властивістю, або кольором у різні ємності.

Висоту на якій стояли всі контейнери змінювали та пропонували працювати у різних положеннях. Змінювали дистанцію між коробками і дитині потрібно було переміщатися під час виконання завдання.

5. Технічні засоби реабілітації. Було підібрано спеціальний стільчик для проведення активності на довгий час з підтримкою пози та контролю правильної осанки (Рис 3.8). Також було підібрано ходунці для довгих прогулянок без поручнів та опори.

Ходунці мали заднє опорний тип, були легкими і розраховані для використання у приміщенні .

Для переміщення та довгих прогулянок на вулиці були рекомендовані ходунки іншого плану, вони мали більші колеса та легко долали різні поверхні в залежності від типу дороги та швидкості.



Рисунок 3.8. – Підібрані моделі технічних засобів реабілітації.

б. Зміна навколишнього середовища.

За наданими батьками фото та відео їх будинку та кімнат, було запропоновано деякі зміни у розташуванні меблів та заміни деяких елементів. У дитячій кімнаті було змінено ліжко з максимально низькою висотою (10 см. від підлоги). Зона ігрова була оснащена полицями які фіксувались до стіни і підлоги з ручками за які дитина могла триматися та спиратися.

Всі іграшки були на рівні дитини це допомагало підвищити інтерес до гри. У ванній кімнаті було запропоновано зробити додатковий раковин з висотою на рівні дитини, щоб можна було помити руки не використовуючи підставку. Всі рушники та потрібні девайси перевісили нижче.

При вході в будинок було 5 сходинок, але пандуса не передбачено, нами було запропоновано змонтувати та використовувати пандус у випадку якщо дитина буде користуватися ходунцями.

У дитячому садку (з фото), було рекомендовано ліжко з такою ж висотою як і вдома. Крючки в шафах в яких був одяг перевісити нижче. Столик для обіду та стільчик було замінено на спеціальний, з більшою підтримкою.

Також надавалися рекомендації щодо харчування та переодягання на сесіях асистенту дитини та представлені техніки формування навичку для взаємної співпраці.



Рисунок 3.10. – Кімната сенсорної інтеграції.

Також під час кожного заняття були певні правила для їх безпечного та вдалого проведення.

- на перших заняттях один з батьків був присутнім, для кращої адаптації дитини;
- двері у кімнату завжди не зачинялися повністю;
- при будь якій незгоді дитини процес зупинявся та пропонували інше завдання;
- при різкій зміні показників загального стану дитини, заняття припинялося;
- всі елементи які використовували в заняттях не містили шкідливих речовин, фарб, барвників;
- всі елементи меблів та допоміжних засобів і девайсів, були безпечними та використовувались за призначенням.

3.3. Ефективність алгоритму застосування ерготерапії та обговорення отриманих результатів

Після проведеного курсу реаблітації дитина 1 і дитина 2, було зроблено повторну оцінку за всіма вищезгаданими показниками. Результати вказали на динаміку за всіма тестами і у 1 і 2 дитини, але краща динаміка спостерігалась у

дитини 2 (табл. 3.5). На етапі проведення заключної оцінки, ми отримали такі результати щодо актуальних проблем та рівень їх задоволеності і виконання, після проведення курсу реабілітації для покращення активності повсякденного життя.

Таблиця 3.5 Результати повторної оцінки рутинних функцій за шкалою COPM

Проблема	Дитина 1					Дитина 2				
	Важливість	Виконання		Задоволеність		Важливість	Виконання		Задоволеність	
		до/після	до	після	до		після	до/після	до	після
Самостійно їсти	10	3	5	3	5	10	2	8	4	8
Грати з іграшками та однолітками	10	2	5	3	5	10	2	7	4	8
Підбір адаптивних засобів	10	2	7	3	7	10	2	9	2	10

За цими показниками виконання можемо спостерігати динаміку у обох дівчат. У дитини 1 виконання та задоволеність за проблемою «самостійно їсти» зросло на 2 бали, а у дитини 2 різниця була у виконанні – 6 балів, а задоволеність у 4 бала.

За пунктом «Грати з іграшками та однолітками» у дитини 1, виконання збільшилося на 3 бали, а задоволеність на 2 бали, де у дитини 2 на 4 бали і виконання і задоволеність.

За пунктом «підбір адаптивних засобів» у обох дітей значно збільшилися показники. У дитини 1 за задоволеністю показник зріс на 5 балів, а виконання на 4 бали. У дитини 2 на 7 і 8 балів відповідно.

За важливістю бал не змінився у обох дітей, він залишився на рівні 10 балів.

За заключною оцінкою загальні показники PEDI за всіма 3 доменами (Табл. 3.6). Де різниця між початковою оцінкою та повторною була у 2 дівчат та між собою.

Таблиця 3.6 – Порівняння початкової та заключної оцінки загальних результатів за трьома доменами PEDI

Показники розділів	Дитина 1		Дитина 2		Максимальний бал
	до	після	до	після	
Самообслуговування	23	27	23	45	73
Мобільність	22	35	20	35	59
Соціальна функціональність	22	27	20	35	65

У дитини 1, яка отримувала тільки консультації ерготерапевта:

за доменом «самообслуговування» у дитини 1 різниця між першим та заключним оцінюванням відзначалась у 5 балів. Це було пов'язано з тим, що дитина навчилася їсти їжу грудкуватої консистенції та порізану кубиками. Також відзначилось, що дитина навчилась безпечно піднімати відкриту чашку обома руками та пити з неї. На основі рекомендацій та поетапного супроводу батьків.

Також дівчинка навчилася знімати з себе сорочку чи светр без застібок та частково вдягати ті елементи одягу які не вимагали використання застібок та були вільні без манжетів.

За доменом «мобільність» у дівчинки показник зріс на 13 балів. За допомогою занять з фізичним терапевтом покращились результати певного типу переміщення та утримування себе у положенні сидячи та з'явились більш впевнені рухові переходи.

За доменом «соціальна функціональність» у дівчинки 1 різниця з попередньою оцінкою складала 5 балів. Дитина почала краще розуміти завдання на дві дії, в яких використовуються слова якщо/то, перед/після, перше/друге, збирати разом матеріали, щоб зробити ціле та були покращення у підпунктах які відповідали за соціальні інтерактивні ігри з дорослими.

У дитини 2, яка відвідувала заняття з ерготерапії:

за доменом «самообслуговування» спостерігається значна різниця з попередньою оцінкою в 22 бала та це на 18 балів більше ніж у дитини 1 за заключною оцінкою. Цей приріст балів пояснюється тим, що дитина за курс реабілітації навчилася: споживати різну консистенцію їжі, яку споживає, використовувати посуд для їжі, використовувати різні ємності для пиття, мити руки, одягати, одяг через голову та знімати штани.

У домені «мобільність» збільшення кількості балів було на 15. Оцінка за заключним результатом у дитини 2 і дитини 1 була на однаковому рівні.

Домен «соціальна функціональність» показав оцінку 35 балів, що на 15 балів більше в порівнянні з попередніми показниками. У порівнянні з іншою дитиною різниця була – 8 балів. І це пов'язано з тим, що зміни виявились у всіх пунктах цього домену.

Так як домен «самообслуговування» мав найбільший приріст показників, та це одна з цілей батьків яка має досить високу важливість. Детально (табл 3.7) за пунктами можна спостерігати динаміку показників у обох дітей.

Таблиця 3.7 Показники при першому та повторному оцінюванні за доменом «самообслуговування» за PEDI у 2 дітей

№	Показник	Оцінка (бал)				Максимальний бал
		Дитина 1		Дитина 2		
		до	після	до	після	
1	консистенція їжі, яку споживає	1	3	1	4	4
2	використання посуду для їжі	2	1	1	4	5
3	використання ємностей для пиття	3	3	3	5	5
4	чищення зубів	1	1	1	3	5
5	розчісування волосся	1	1	1	2	4
6	догляд за носом	2	2	2	2	5
7	гігієна рук	1	1	1	3	5

8	миття тіла та обличчя	1	1	1	2	5
9	одягається через голову / застібається спереду	2	2	2	3	5
10	застібки	1	1	1	2	5
11	штани	2	2	2	3	5
12	взуття / шкарпетки	1	1	1	3	5
13	завдання пов'язані з туалетом	1	1	1	3	5
14	контроль функцій сечового міхура	2	2	2	3	5
15	усвідомлення дефекації	2	2	3	3	5
16	Загальний бал	23	27	23	45	73

Найбільша динаміка спостерігалась у пункті 1, 2 ,3 у обох дітей. Але ефективнішою виявилась терапія за якою займалася дитина 2 (заняття з ерготерапевтом). У дитини 2 майже за всіма пунктами був значний приріст.

Оцінка якості життя показала значні зміни у обох дітей (табл. 3.8). За загальним балом дитина 2 отримала досить високий бал у порівнянні з первинною оцінкою.

Таблиця 3.8 – Показники якості життя при першому та повторному оцінюванні

Показник	Дитина 1		Дитина 2	
	Бал			
	до	після	до	після
Фізичне функціонування	28,12	40,6	28,12	62,5
Емоційне функціонування	80	80	80	95
Соціальне функціонування	30	55	25	65
Рольове функціонування чи життя у школі/дитячому саду	33,3	58,3	41,6	75
Загальний бал	41,6	55,9	41,6	72,6

У порівнянні обох дітей у дитини 2, яка займалась з ерготерапевтом 3 рази на тиждень, показник загального балу зріс на 31 бал від попередньої оцінки, а відносно дитини 1 різниця становила 16,7 балів. Хоча у дитини 1, яка отримувала тільки консультації ерготерапевта та загальну програму реабілітації таку як і у дитини 2 показник виріс на 14,3 бала.

За результатами запропонованої оцінки можна стверджувати, що у дитини 2 яка отримувала до загальної програми курсу реабілітації заняття з ерготерапевтом та повний супровід родини, була значна динаміка всіх показників у порівнянні з дитиною 1, яка мала тільки консультації ерготерапевта.

Хоча у дитини 1 також були помітні зміни, особливо в тих пунктах, де було отримано детальну інструкції, щодо формування навиків. Відповідно до 3 основних проблем які виділили батьки, після результатів заключних балів за всіма тестами та шкалами терапія яку отримувала дитина 2 показала більшу ефективність.

Зважаючи на рівень задоволеності у виконанні цих навиків, дитина 2 мала кращі показники. Рекомендовано провести додаткове дослідження на більшій вибірці дітей.

ВИСНОВКИ

1. Під час аналізу наукової літератури було встановлено, що ерготерапія є ефективним методом взаємодії з основними принципами та концепціями комплексного підходу до реабілітації дітей з синдромом Ретта (СР). Головним пріоритетом для ерготерапевтів в Україні є оцінка та реабілітаційні заходи, проведені в рамках мультидисциплінарного підходу. Тому розробка індивідуального плану втручання для дітей з СР у співпраці з іншими членами команди є ключовим елементом для покращення якості життя цих дітей та їх родин. Хоча наукові дослідження ефективності ерготерапії у дітей із СР є обмеженими, вони все ж підтверджують важливість цієї терапії. Особлива увага приділяється потребі у втручаннях, спрямованих на розвиток активності повсякденного життя у дітей з СР. Таким чином, забезпечення цих дітей реабілітаційними заходами відіграє значущу роль у покращенні якості їхнього життя та життя їхніх родин.

2. Протягом дослідження були обрані актуальні методи дослідження, включаючи аналіз сучасних вітчизняних та зарубіжних джерел і спеціалізованої науково-методичної літератури, що стосується проблем розвитку дітей з синдромом Ретта (СР) та ерготерапії. Разом з тим, було проведено аналіз медичних карт дітей, які зверталися до центру реабілітації для проходження реабілітаційної програми та раніше мали діагноз СР. У дослідженні застосовувалися такі методи як модель РЕО (People-Environment-Occupation), оцінка дитячої інвалідності за допомогою шкали PEDI (Pediatric Evaluation of Disability Inventory), оцінка рутинних функцій за допомогою шкали COPM (Canadian Occupational Performance Measure), а також опитувальник якості життя дітей.

3. За важливістю та виконанням показників було виділено три проблеми, які батьки вважали найбільш важливими для дітей: "Самостійно їсти", "Грати з іграшками та однолітками" та "Підбір адаптивних засобів". Спостерігалася динаміка в обох дітей за цими показниками. У першої дитини виконання та задоволеність за першою проблемою зросли на 2 бали, а у другої дитини відмінність становила 6 балів в виконанні та 4 бали в задоволеності.

Щодо другої проблеми, у першій дитині виконання зросло на 3 бали, а задоволеність на 2 бали, тоді як у другій дитині ці показники збільшилися на 4 і 4 бали відповідно. За третім пунктом у обох дітей значно зросли показники. У першій дитині за задоволеністю цей показник зріс на 5 балів, а виконання на 4 бали. У другій дитині ці показники склали 7 і 8 балів відповідно. За важливістю бал не змінився в обох дітей і залишився на рівні 10 балів. За загальною оцінкою, загальні показники PEDI за всіма трема доменами показали, що в обох дітей спостерігалася різниця між початковою та повторною оцінкою. У другій дитині були більш високі показники за всіма доменами: "Самообслуговування", "Мобільність" та "Соціальна функціональність", з результатами 45, 35 та 35 балів відповідно. У першій дитині ці показники склали 27, 35 та 27 балів, при цьому різниця між початковою та повторною оцінкою була менш вираженою, ніж у другій дитині.

За оцінкою якості життя можна зробити висновок, що у другій дитині, яка отримувала комплексну реабілітацію, включаючи сеанси ерготерапії та повний супровід родини, спостерігалася значна динаміка у всіх показниках порівняно з першою дитиною, яка отримувала лише консультації ерготерапевта. Хоча у першій дитині також спостерігалися позитивні зміни, особливо в тих аспектах, де була надана детальна інструкція щодо формування навичок.

Список використаних джерел

1. "Rett Syndrome Fact Sheet". National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Archived from the original on 14 October 2017.
2. "Rett syndrome". Genetics Home Reference. December 2013. Archived from the original on 14 October. 2017.
3. 36. Kerr B., Soto C J., Saez M., Abrams A., Walz K., Young J. I. Transgenic complementation of MeCP2 deficiency: phenotypic rescue of Mecp2-null mice by isoform-specific transgenes. *European Journal of Human Genetics*. 2012; 20(1):69–76.
4. 37. Van Esch H. MECP2 duplication syndrome. *Molecular Syndromology*. 2012;2(3–5):128–136.
5. Anderson A, Wong K, Jacoby P, Downs J, Leonard H. Twenty years of surveillance in Rett syndrome: what does this tell us? *Orphanet J Rare Dis* 2014;9.
6. Barnes KV, Coughlin FR, O’Leary HM, Bruck N, Bazin GA, Beinecke EB, et al. Anxiety-like behavior in Rett syndrome: characteristics and assessment by anxiety scales. *Journal of Neurodevelopmental Disorders* 2015;7:30.
7. Bathla M., Chandna S., Bathla J.C. Rett’s Syndrome: Diagnostic and therapeutic dilemma. *Ger. J. Psychiatry*. 2010;**13**:157.
8. Bisgaard AM. , Schönewolf-Greulich B., Ravn K. , Rønde G. Is it possible to diagnose Rett syndrome before classical symptoms become obvious. Review of 24 Danish cases born between. 2012.
9. Bumin G, Uyanik M, Yilmaz I, Kayihan H, Topçu M. Hydrotherapy for Rett syndrome. *J Rehabil Med*. 2003; **35**: 44–5.
10. Cellini E., Vignoli A., Pisano T., Falchi M., Molinaro A., Accorsi P., Bontacchio A., Pinelli L., Giordano L., Guerrini R. The hyperkinetic movement disorder of FOXP1-related epileptic-dyskinetic encephalopathy. *Dev. Med. Child Neurol*. 2015;58:93–97.

11. Chou M Y., Chang N.W., Chen C., Lee, W T., Hsin YJ., Siu K K., Chen C J., Wang L.J., Hung P L. The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families. *Journal of the Formosan Medical Association*. 2019; 118(12): 1633–1643.
12. Cianfaglione R, Clarke A, Kerr M, et al.. Ageing in Rett syndrome. *J Intellect Disabil*. 2016;60:182–190.
13. Cianfaglione R, Clarke A, Kerr M, Hastings RP, Oliver C, Moss J, et al. A national survey of Rett syndrome: behavioural characteristics. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*. 2015;7:11.
14. Cocca S., Viviano M., Loglisci M., Parrini S., Monciatti G., Paganelli I.I., Livi W., Mezzedimi C. Correlation Between Dysphagia and Malocclusion in Rett Syndrome. A preliminary study. *Sultan Qaboos Univ. Med*. 2019. **18**: 489–493.
15. Coleman M, Brubaker J, Hunter K, Smith G. Rett syndrome: a survey of North American patients. *J Ment Def Res*. 1988;32:117–24.
16. Da Silva TR., Canto GDL. Integração odontologia-fonoaudiologia: A importância da formação de equipes interdisciplinares. *Rev. CEFAC*. 2014;**16**:598–603.
17. Djukic A., McDermott MV. Social Preferences in Rett Syndrome. *Pediatric Neurology*. 2012. –Vol. 46 (4): P. 240–242.
18. Drobnik W., Rocco K., Davidson S., Bruce S., Zhang F., Soumerai SB. Sensory Integration and Functional Reaching in Children With Rett Syndrome/Rett-Related Disorders. *Clinical medicine insights. Pediatrics*. 2019;**13**: 11795565-19871952.
19. Dunn H.G. Importance of Rett syndrome in child neurology. *Brain Dev*. 2001. Vol. 23. – P. 38–43
20. Einspieler C., Marschik PB. Regression in Rett syndrome. Developmental pathways to its onset. *Neuroscience and biobehavioral reviews*. 2019; 98: 320–332.
21. Elefant C., Wigram T. Learning ability in children with Rett syndrome. *Brain and Development*. 2005. Vol. 27 (1): P. 97–101.

22. Esbensen AJ, Rojahn J, Aman MG, Ruedrich S. Reliability and validity of an assessment instrument for anxiety, depression, and mood among individuals with mental retardation. *J Autism Dev Disord.* 2003;33.
23. Fabio RA., Semino M., Giannatiempo S., Caprì T., Iannizzotto G., & Nucita A. Comparing Advanced with Basic Telerehabilitation Technologies for Patients with Rett Syndrome-A Pilot Study on Behavioral Parameters. *International journal of environmental research and public health.* 2022; 19(1): 507.
24. Frullanti E., Papa F.T., Grillo E., Clarke A., Ben-Zeev B., Pineda M., Bahi-Buisson N., Bienvenu T., Armstrong J., Martinez A.R., et al. Analysis of the Phenotypes in the Rett Networked Database. *Int. J. Genom.* 2019;2019:6956934–6956939.
25. Frullanti E., Papa F.T., Grillo E., Clarke A., Ben-Zeev B., Pineda M., Bahi-Buisson N., Bienvenu T., Armstrong J., Martinez A.R., et al. Analysis of the Phenotypes in the Rett Networked Database. *Int. J. Genom.* 2019;2019:6956934–6956939.
26. Fu C, Armstrong D, Marsh E, Lieberman D, Motil K, Witt R, Standridge S, Nues P, Lane J, Dinkel T, Coenraads M, von Hehn J, Jones M, Hale K, Suter B, Glaze D, Neul J, Percy A, Benke T. Consensus guidelines on managing Rett syndrome across the lifespan. *BMJ Paediatr Open.* 2020;13;4(1).
27. Fuertes-González MC., Silvestre FJ., "Oral health in a group of patients with Rett syndrome in the regions of Valencia and Murcia (Spain): a case-control study". *Medicina Oral, Patología Oral y Cirugía Bucal.* 2014. Vol. 19 (6): 598-604.
28. Gasiewski K., Weiss MJ., Leaf JB., Labowitz J. Collaboration between Behavior Analysts and Occupational Therapists in Autism Service Provision: Bridging the Gap. *Behavior analysis in practice.* 2021. Vol. 14. No. 4. P. 1209–1222.
29. Hagne I., Witt-Engerstrom I., Hagberg B. EEG development in Rett syndrome. A study of 30 cases. *Electroencephalogr. Clin. Neurophysiol.* 1989;72:1–6.
30. Halbach NS, Smeets EE, Schrandt-Stumpel CT, van Schrojenstein Lantman de Valk HH, Maaskant MA, Curfs LM. Aging in people with specific genetic syndromes: Rett syndrome. *Am J Med Genet.* 2008;146A.

31. J.L. Neul, J.B. Lane, H.S. Lee, S. Geerts, J.O. Barrish, F. Annese, L. Mc Nair Baggett, K. Barnes, S.A. Skinner, K.J. Motil, D.G. Glaze, W.E. Kaufmann, A.K. Percy. *Neuroscience and biobehavioral reviews*. 2018; 135-176.
32. Jacobsen K, Viken A, von Tetzchner S. Rett syndrome and ageing: a case study. *Disabil Rehabil*. 2001; **23**: 160–6.
33. Krajnc N. Management of epilepsy in patients with Rett syndrome: Perspectives and considerations. *Ther. Clin. Risk Manag*. 2015;**11**:925–932.
34. Kubas ES. Use of splints to develop hand skills in a woman with Rett syndrome. *Am J Occup Ther* .1992; **46**: 364–8.
35. Larsson G, Engerström IW. Gross motor ability in Rett syndrome—the power of expectation, motivation and planning. *Brain Dev*. 2001; **23**(1): 77–81.
36. Lavås J., Slotte A., Jochym-Nygren M., Van Doorn J., Engerström I.W. Communication and eating proficiency in 125 females with Rett syndrome: The Swedish Rett Center Survey. *Disabil. Rehabil*. 2006;**28**:1267–1279.
37. Law M, Cooper B, Strong S, Stewart D, Rigby P, Letts L. The Person-Environment-Occupation Model. A transactive approach to occupational performance. *Canadian Journal of Occupational Therapy*. 1996; 63(1):9-23.
38. Law M, Cooper B, Strong S, Stewart D, Rigby P, Letts L. The Person-Environment-Occupation Model: A transactive approach to occupational performance. *Canadian Journal of Occupational Therapy*. 1996; 63(1):9-23.
39. Lim, J., Greenspoon, D., Hunt, A., & McAdam, L. (2020). Rehabilitation interventions in Rett syndrome: a scoping review. *Developmental medicine and child neurology*. 62(8), 906–916.
40. Lin L. Y., Chi I. J., Sung Y. S. Mediating effect of sequential memory on the relationship between visual-motor integration and self-care performance in young children with autism spectrum disorder. *Frontiers in psychology*. 2022. Vol. 17. P. 988493.
41. Lopes F., Barbosa M., Ameer A., Soares G., de Sá J., Dias A.I., Oliveira G., Cabral P., Temudo T., Calado E., et al. Identification of novel genetic causes of Rett syndrome-like phenotypes. *J. Med. Genet*. 2016;**53**:190–199.

42. Lotan M, Ippolito E, Favetta M, Romano A. Skype Supervised, Individualized, Home-Based Rehabilitation Programs for Individuals With Rett Syndrome and Their Families - Parental Satisfaction and Point of View. *Front Psychol.* 2021; 16(12):720-927.
43. Lotan M, Barmatz C. Hydrotherapy for a young child with Rett syndrome. Review of the literature and a case study. *Int J Disabil Hum Dev.* 2009; **8**: 349–57.
44. Lotan M, Gootman A. Regaining walking ability in individuals with Rett syndrome: a case study. *Int J Disabil Hum Dev.* 2012; **11**: 163–9.
45. Lotan M, Isakov E, Merrick J. Improving functional skills and physical fitness in children with Rett syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2004; **48**: 730
46. Lotan M, Schenker R, Wine J, Downs J. The conductive environment enhances gross motor function of girls with Rett syndrome. *A pilot study. Dev Neurorehabil* 2012; **15**: 19–25.
47. M.E. Dy, J.L. Waugh, N. Sharma, H. O’Leary, K. Kapur, A.M. D’Gama, M. Sahin, D.K. Urion, W.E. Kaufmann Defining hand stereotypies in Rett syndrome: a movement disorders perspective. *Pediatr. Neurol.* 2017;75: 91-95.
48. Maezawa I., Jin LW. Rett syndrome microglia damage dendrites and synapses by the elevated release of glutamate. *Journal of Neuroscience.* 2010. 30(15):5346–5356.
49. May-Benson TA, Koomar JA. Systematic review of the research evidence examining the effectiveness of interventions using a sensory approach for children. *Am J Occup Ther.* 2010;64:403-414.
50. McKye A, Shin J, Letts L. Cultural sensitivity of the Person Environment Occupation (PEO) Model. 12th International Congress of the World Federation of Occupational Therapists. 1998; Montreal, Quebec.
51. Mount RH, Charman T, Hastings RP, Reilly S, Cass H. The Rett Syndrome Behaviour Questionnaire (RSBQ): refining the behavioural phenotype of Rett syndrome. *J Child Psychol Psychiatry.* 2002;43:1099–110.
52. Mount RH, Hastings RP, Reilly S, Cass H, Charman T. Behavioural and emotional features in Rett syndrome. *Disabil Rehabil* 2001;23.

53. Naidu S, Murphy M, Moser HW, Rett A. Rett syndrome--natural history in 70 cases. *Am J Med Genet Suppl.* 1986;1:61–72.
54. Neul Jeffrey I., Kaufmann Walter E., Glaze Daniel G., et al. "Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature". *Annals of Neurology.* 2010.
55. Neul J.J.L., Percy A.K., Youakim J.M. Trofinetide for the treatment of Rett syndrome. A randomized phase 3 study. *Nature Medicine.* 2023. 41591
56. Neul J.L., Kaufmann W.E., Glaze D.G., et al. Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature. *Ann Neurol.* 2010. 68(6):944–950.
57. Neul J.L., Kaufmann W.E., Glaze D.G., et al. Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature. *Ann Neurol.* 2010. 68(6):944–950.
58. Neul J.L., Lane J.B., Lee H.S., Geerts S., Barrish J.O., Annese F., et al. Developmental delay in Rett syndrome: data from the natural history study. *J Neurodev Disord* 2014;6:20.
59. Nissenkorn A., Levy-Drummer R.S., Bondi O., Renieri A., Villard L., Mari F., Mencarelli M.A., Rizzo C.L., Meloni I., Pineda M., et al. Epilepsy in Rett syndrome-Lessons from the Rett networked database. *Epilepsia.* 2015;56:569–576.
60. Novak I., Honan I. Effectiveness of paediatric occupational therapy for children with disabilities: A systematic review. *Australian occupational therapy journal.* 2019;. 66(3): 258–273.
61. P.B. Marschik, S. Lemcke, C. Einspieler, D. Zhang, S. Bölte, G.S. Townsend, M.B. Lauritsen Early development in Rett syndrome – the benefits and difficulties of a birth cohort approach *Dev. Neurorehabil.* 2018;2:68-72.
62. Pecorelli A., Cervellati C., Hayek J., Valacchi G. OxInflammation in Rett syndrome. *The International J. of Biochemistry & Cell Biology.* 2016. Vol. 81 P. 246–253.
63. Percy A.K. Rett's Syndrome. *Encyclopedia of the Neurological Sciences (Second Edition).* 2014. P. 29–33.
64. Pintaudi M., Calevo M.G., Vignoli A., Parodi E., Aiello F., Baglietto M.G., Hayek J., Buoni S., Renieri A., Russo S., et al. Epilepsy in Rett syndrome: Clinical and genetic features. *Epilepsy Behav.* 2010;19:296–300.

65. Rabbani N., Thornalley PJ. Autism Spectrum Disorders—in Search of Mechanistic Biomarkers. *Autism and Developmental Disorders*. 2019. Vol. 17. No. 1. P. 15-23.
66. Rittweger J., Frost HM., Schiessl H., Ohshima H. Muscle atrophy and bone loss after 90 days' bed rest and the effects of flywheel resistive exercise and pamidronate: results from the LTBR study. 2005. 36(6): 1019–1029.
67. Robertson L., Hall SE., Jacoby P., Ellaway C., de Klerk N., Leonard H. The association between behavior and genotype in Rett syndrome using the Australian Rett Syndrome Database. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* 2006;141B
68. Rocco K., Drobnyk W., Bruce S., Soumerai SB. Ayres Sensory Integration Therapy for a Child With Rett Syndrome: A Case Report. *Clinical medicine insights. Pediatrics*. 2023;17: 1179556523-1188939.
69. Ross E, Oliver C. The relationship between levels of mood, interest and pleasure and 'challenging behaviour' in adults with severe and profound intellectual disability. *J Intellect Disabil Res*. 2002;46:191–7.
70. Sansom D., Krishnan VH., Corbett J., Kerr A. Emotional and behavioural aspects of Rett syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1993;35:340–5.
71. Sansone SM, Widaman KF, Hall SS, Reiss AL, Lightbody A, Kaufmann WE, et al. Psychometric study of the Aberrant Behavior Checklist in Fragile X Syndrome and implications for targeted treatment. *J Autism Dev Disord*.2012;42:1377–92.
72. Sarojini Budden MD., Theresa E., Barlotta., Meir Lotan., Collaboration between specialists in the management of patients with Rett syndrome: integrating medical, therapeutic and educational aspects. 2012.
73. Schaaf RC, Dumont RL, Arbesman M, May-Benson TA. Efficacy of occupational therapy using Ayres Sensory Integration: a systematic review. *Am J Occup Ther*. 2018;72:028431.
74. Schaefer-Campion C, Johnson NL. Fostering ambulation for a preschool child with Rett syndrome: a case report. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2015; **35**: 354–64.

75. Sharpe PA. Comparative effects of bilateral hand splints and an elbow orthosis on stereotypic hand movements and toy play in two children with Rett syndrome. *Am J Occup Ther.* 1992; **46**: 134–40.

76. Stasolla F, Caffò AO, Perilli V, Boccasini A, Damiani R, D'Amico F. Fostering locomotion fluency of five adolescents with Rett syndrome through a microswitch-based program: contingency awareness and social rating. *J Dev Phys Disabil.* 2018; **30**: 239–58.

77. Stasolla F, Caffò AO. Promoting adaptive behaviors by two girls with Rett syndrome through a microswitch-based program. *Res Autism Spectr Disord.* 2013; **7**: 1265–72.

78. Sztainberg Y., Chen HM., Swann JW., et al. Reversal of phenotypes in *MECP2* duplication mice using genetic rescue or antisense oligonucleotides. *Nature.* 2015. 528(7580):123–126.

79. Tarquinio DC, Hou W, Berg A, Kaufmann WE, Lane JB, Skinner SA, et al. Longitudinal course of epilepsy in Rett syndrome and related disorders. *Brain* 2017;140:306–18.

80. Tomchek SD., Dunn W. Sensory processing in children with and without autism: a comparative study using the short sensory profile. *The American journal of occupational therapy : official publication of the American Occupational Therapy Association.* 2007. Vol. 61. No. 2. P. 190–200.

81. Tuten H, Miedaner J. Effect of hand splints on stereotypic hand behavior of girls with Rett syndrome: a replication study. *Phys Ther.* 1989; **69**: 1099–103.

82. Van der Meer LA., Rispoli M. Communication interventions involving speech-generating devices for children with autism: a review of the literature. *Developmental neurorehabilitation.* 2010. Vol. 13. No. 4. P. 294–306.

83. Varni JW., Seid M., Kurtin PS. PedsQL 4.0: reliability and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory version 4.0 generic core scales in healthy and patient populations. *Med Care.* 2001. Vol. 39. Is. 8. P. 800–812.

84. Vilvarajan S., McDonald M., Douglas L., Newham J., Kirkland R., Tzannes G., Tay D., Christodoulou J., Thompson S., Ellaway C. Multidisciplinary

Management of Rett Syndrome. Twenty Years' Experience. *Genes (Basel)*. 2023 11;14(8):1607.

85. Vos P, Cock P, Petry K, Noortgate W, Maes B. What makes them feel like they do? Investigating the subjective well-being in people with severe and profound disabilities. *Res Dev Disabil*. 2010;31.

86. Мальцев СБ. Оцінка щоденної активності, участі у житті суспільства та якості життя. Проект Європейського Союзу Технічна допомога Програмі підтримки секторальної політики у сфері соціального захисту. 2023;63.