

יישום מיטבי – איתור אוכלוסיית יעד, הפעלת תוכנית הדרכה ראשונית והערכת תוצאות – אוכלוסיית מבחן, תסמונת רט

ד"ר מאיר לוטן

החוג לפיזיותרפיה, המרכז האוניברסיטאי אריאל בשומרון

דר' ברוריה גדעוני-בן זאב

היחידה לנוירולוגיה של הילד, בית החולים לילדים ע"ש ספרא, מרכז רפואי ע"ש שיבא

פרופ' יואב מריק

האגף לטיפול באדם עם פיגור שכלי, משרד הרווחה והשירותים החברתיים



מחקר זה נערך בסיוע מענק מחקר מקרן שלם
הקרן לפיתוח שירותים לאדם עם מוגבלות שכלית התפתחותית ברשויות המקומיות
2011

קרן שלם/043/2011

תוכן עניינים

עמוד	
3	תקציר
5	הקדמה
14	מטרת המחקר
14	משתתפים
14	הליך המחקר
16	תוכנית מול ביצוע
17	תוצאות המחקר
28	דיון
32	סיכום ומסקנות
32	המלצות
33	ביבליוגרפיה
35	נספחים

תקציר

רקע

על מנת להפעיל תוכניות התערבות מושכלות יש לבצע הערכה ראשונית, איתור אוכלוסיות בעלות צרכים ספציפיים, העברת ידע למסגרות המטפלות ביחס לאוכלוסיית היעד ולאחר מען להעריך את השינוי שחל בטיפול באוכלוסייה זו לאור המידע החדש העומד בפני נותני השירות. אוכלוסייה כזו אשר הידע עבורה ידוע וצרכיה הטיפוליים מוכרים הנה תסמונת רט.

תסמונת רט

תסמונת רט הנה תסמונת גנטית הפוגעת בעיקר בנשים. השכיחות המקובלת של תסמונת רט הנה 1:10,000 לידות בנות. על פי שכיחות זו אמורות להימצא כיום בארץ כ-350 בנות לאור העובדה כי איתור וזיהוי נשים אלו החל רק לפני כ-20 שנה, סביר כי במעונות פנימייתיים בארץ מתגוררות נשים מבוגרות עם תסמונת רט אשר אינן מאובחנות.

לאור הצרכים הרפואיים המורכבים של אוכלוסייה זו (אפילפסיה, עצירות, עקמת ועוד) ולאור הצורך ביעוץ גנטי מונע לבני משפחותיהם של בנות עם תסמונת רט, חשוב לאתר נשים אלו, על מנת שיוכלו להיכנס לתוכנית מעקב מסודרת המופעלת כיום במרפאת המומחים של תסמונת רט בבית החולים ע"ש חיים שיבא, ולקבל מענה רפואי הולם לצרכיהם.

ההליך

התוכנית שהוצעה כללה ביצוע סקר בכל המסגרות המטפלות באנשים עם פיגור שכלי, לשם איתור נשים פוטנציאליות עם תסמונת רט. נשים אלו הופנו למרפאת המומחים של תסמונת רט בבית חולים ע"ש שיבא בתל-השומר לאבחון רפואי וגנטי מסודר.

תוצאות:

על פי בדיקה פיזית, ראיון מטפלים וקריאה תיקים רפואיים אותרו כ-174 חשודות עם תסמונת רט, המהוות 6% מכלל הדיירות המתגוררות במעונות שבפיקוח משרד הרווחה. הללו הופנו למרפאת תסמונת רט בתל-השומר. מן המעונות ששלחו דיירות למרפאת תסמונת רט בתל-השומר נמצא הסכמה על חשד לתסמונת רט ביחס ל-75% בין הבודקים השונים על פי מאפיינים קליניים של המשתתפות. לאחר האיתור נערכו שלושה ימי עיון לצוותים המטפלים בנשים עם תסמונת רט במרכז, בצפון ובדרום הארץ. בדיקת ידע בסיום ימי העיון העלתה כי חלה עלייה משמעותית בידע של המשתתפים בימי העיון בנושא תסמונת רט והטיפול בתסמונת רט.

למרות שהייתה כוונה ראשונית לבדוק את מידת ההתאמה בין צורכי אוכלוסיית היעד והטיפול אותו היא מקבלת, ההיענות של מעונות המטפלים להגיע לכנסים וימי עיון הייתה מינורית לחלוטין ולכן לא ניתן לבדוק שינוי ממשי בטיפול בבנות עם תסמונת רט.

מסקנות:

ניתן לאתר אוכלוסיות בלתי מאובחנות המתגוררות במעונות משרד הרווחה, חשוב כי המאתר יהיה אדם המיומן במאפייני אוכלוסיית היעד לאיתור.

כמו כן, ניתן להעצים את הידע הקיים בקרב המטפלים ביחס לטיפול המיטבי הדרוש לאוכלוסיות האמורות. לצערם של החוקרים מסקנות המחקר הנוכחי קובעות כי ניתן לשנות את הטיפול הניתן כיום לאנשים עם לקות אינטלקטואלית במתגוררים במעונות רק לאחר התגברות על מוטיבציה נמוכה של המטפלים באוכלוסייה זו. ללא התערבות מסוג זה, סקרים דומים בעתיד עשויים שלא לשאת תוצאות.

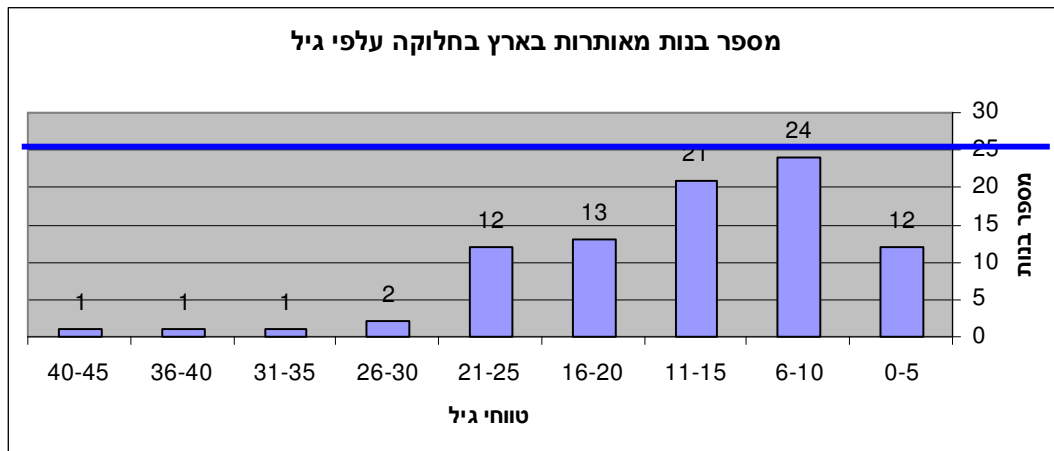
הקדמה

תסמונת רט הנה תסמונת נוירו-התפתחותית, קשה אשר מתאפיינת בעצירת ההתפתחות המוחית (Armstrong, 1995) התסמונת נובעת מפגם גנטי בכרומוזום ה-X ופוגעת בעיקר במין הנשי (Amir, et al., 2000). תסמונת רט מאופיינת באובדן יכולות קוגניטיביות, תקשורתיות, חברתיות, התנהגותיות ותפקודיות הבאים לידי ביטוי לאחר תקופה התפתחותית תקינה לכאורה ב-18-6 חודשים חודשי החיים הראשונים (Hagberg, 1993).

השכיחות המקובלת לתסמונת רט מצוינת כאחת ל-10,000 לידות בנות (Hagberg, 1993) והיא מוגדרת כתסמונת השנייה בשכיחותה לאחר תסמונת דאון (Ellaway & Christodoulou, 2001). על פי שכיחות זו אמורות להיוולד כל שנה כ-5 בנות עם תסמונת רט (1:10,000 לידות מתוך 50,000 לידות בשנה) וצפויות להימצא בארץ (מכלל אוכלוסייה של 7 מיליון תושבים) כ-350 בנות עם תסמונת רט אולם עד כה ידוע על מעט מעל ל-100.

מאחר והתסמונת התפרסמה בעולם המערבי רק לאחר יציאתו לאור של המאמר הראשון בנושא בשנת 1983 (Hagberg, 1983) הנשים והילדות המוכרות ברוב העולם הנן צעירות יחסית. לדוגמה מוצג גרף חלוקת הגילאים בארץ על פי נתונים אשר נמסרו על ידי המרכז תסמונת רט בישראל (ראה גרף מס' 1-המידע התקבל מהעמותה לתסמונת רט בישראל). מהמידע עולה כי החל מגיל ההתבגרות (15 שנים ומעלה) קיימת ירידה ניכרת במספר הבנות המאותרות ומאובחנות עם תסמונת רט ולמעשה ידוע רק על 5 נשים מעל גיל 25 (קו ה-25, בכחול, מייצג את מספר הבנות הצפוי בכל חמש שנים).

גרף מספר 1- התפלגות גילאים של ילדות ונשים עם תסמונת רט בארץ



עד למציאת הגן בשנת 1999 (Amir, et al.,1999) נעשה אבחון של בנות עם תסמונת רט על פי מאפיינים קליניים הכוללים:

קריטריונים הכרחיים

- א. התפתחות תקינה לכאורה ב-6 עד 18 חודשי החיים הראשונים .
- ב. היקף ראש תקין בעת הלידה, אך האטה בגדילת היקף הראש בין גיל 3 חודשים עד 4 שנים.
- ג. יכולת הבעה שפתית פגועה באופן ניכר ואובדן מיומנויות ידיים שנרכשו, בתקופה שבין 6 ל- 30 חודש (חסרים אלו מקשים על הערכה של יכולת קוגניטיבית ויכולת הבנה שפתית).
- ד. תנועות ידיים סטריאוטיפיות של רחיצה-סחיטה-מחיאית כפיים, והבאת ידיים לפה. התנועות כמעט קבועות כל משך זמן הערות של הלידה .
- ה. רעד בגו אשר עשוי לערב גם את הגפיים, במיוחד בעת חוסר שביעות רצון או עוררות רגשית.
- ו. חוסר יציבות עם הליכה על בסיס רחב (Truncal and gait ataxia), הליכה נוקשת רגליים ולפעמים הליכה על קצות האצבעות.

קריטריונים תומכים

- א. קשיי נשימה במצבי ערות הכוללים עצירת כניסת האוויר או כליאתו בריאות זמן ממושך (Apnea), שחרור מהיר של אויר או של רוק, בליעת אוויר המתבטאת בניפוח הבטן (bloating) ונשימות מהירות (hyperventilation) .
- ב. הפרעות רישום גלי המוח (בבדיקת E.E.G), הכוללות: האטה קבועה או לסירוגין של הגלים החשמליים במוח, הופעת הפרעות אפילפטיות עם או בלי זיזים וירידה בקצב ההולכה של גלי המוח. הפרעות אלה ניתנות לאיתור במיוחד בזמן השינה.
- ג. רעידות, פרכוסים והתכווצויות בדרגות שונות, בקרב 30 עד 90 אחוז מהבנות הלוקות בתסמונת (Glaze, 1996).

- ד. שרירים נוקשים/ספסטיות, דיסטוניה, או שילוב שלהם, היפוטוניה בלידה ובשנות החיים הראשונות, כשעם ההתבגרות מעבר לספסטיות (אצל 40%) או דיסטוניה (אצל 30%) (Kerr, 1992).
- ה. עקמת (Scoliosis) אצל 80%-85% מהבנות (McClure, et al., 1998; Hagberg, 1993) בהתאמה ו/או גבנון (Kipphosis).
- ו. חריקת שיניים (Bruxism).
- ז. כפות רגליים קטנות (ביחס למבנה הגוף) וקרנות. ידיים רזות.
- ח. איחור בגדילה (Failure to Thrive).
- ט. ירידה במשקל הגוף עקב ירידה במשקל הסגולי של השרירים (עם נטייה להשמנה אצל חלק מהבנות הבוגרות).
- י. הפרעות שינה וחוסר מנוחה בזמן שינה (בעיקר בשלב ה-REM).
- יא. קשיים בלעיסה ו/או בליעה.
- יב. סירקולציה נמוכה במחזור הדם בגפיים ועקב כך הידיים והרגליים קרות, וכפות הרגליים עשויות להראות נפוחות אדומות או כחולות (בעיקר אצל בנות אשר אינן הולכות).
- יג. ירידה בניידות עם העלייה בגיל.
- יד. עצירות (לוטן, 2006).

מאפיינים קליניים אלו יכולים לשמש כסמנים לאיתור ראשוני של בנות עם תסמונת רט.

מבוגרות עם תסמונת רט:

בעבר תוחלת החיים של אנשים עם נכות אינטלקטואלית הייתה נמוכה מהרבה מתוחלת החיים באוכלוסיה הכללית. עם התפתחות השירותים הרפואיים והטכנולוגיה חלה עליה משמעותית בתוחלת החיים של אוכלוסיה זו. מכיוון שאנשים עם לקויות אינטלקטואליות חיים יותר יש צורך בפיתוח רפואה גריאטרית המותאמת למאפיינים המיוחדים של אוכלוסיה זו ולצרכים הרפואיים הספציפיים שלהם. כמו כן חשוב להתמקד בתת הקבוצות שכוללת אוכלוסיה רחבה זו, בתוכן תסמונת רט (Lotan, Merrick, et al.2010).

תוחלת החיים המקובלת לבנות עם תסמונת רט מוערכת בכ- 50 שנים (Kirby, Lane, et al.,2010). ישנם תיאורי מקרה המציגים נשים בנות 77, 60, 47, 44, 36 המאובחנות על פי תסמינים קליניים או בדיקות גנטיות כלוקות בתסמונת רט (Lotan, Merrick, et al.2010).

דוגמא לתיאור מקרה מעניין המוצג בספרות הוא תיאור מקרה המציג התערבות טיפולית אצל אישה בת 43 עם תסמונת רט שלא הלכה במשך 21 שנים. לאחר התערבות טיפולי פיזיותרפיה אינטנסיביים חזרה ללכת ללא אביזרי עזר ושיפרה את מיומנויות הידיים שלה⁹.

ממצאים רלוונטיים מהעת האחרונה:

במחקר שבוצע בצפון אמריקה נמצא בין היתר, שכ- 60% מהנשים הבוגרות המאובחנות כלוקות ברט הגיעו לגיל 50. אם זאת, מאחר וישנן נשים מבוגרות רבות שאינן מאובחנות (לא הייתה מודעות לתסמונת כשאבחנו אותן בצעירותן), יש סיכוי סביר למצוא נשים עם רט גם בגילאים מבוגרים יותר. כמו כן, עליה באיכות ובמגוון הטיפולים המוענקים לבנות עשויה להאריך את תוחלת החיים שלהן (Kirby, Lane, et al., 2010). מחקר שהתבצע בהולנד, חקר על ידי שאלונים מרכיבים שונים בבריאותן של נשים מבוגרות. הנתונים העלו כי לבנות מבוגרות עם תסמונת רט יש יכולת תקשורת טובה יותר עם הסביבה בהשוואה לצעירות, בעיות בשינה על בסיס לילי נמצאו כשכיחות יותר אצל המבוגרות, בעיות נשימה היו שכיחות יותר אצל הצעירות ותפקוד כללי של המערכת האוטונומית נמצא טוב יותר אצל המבוגרות (Halbach, Smeets, Schrandner- stumpe et al., 2008).

ממצאי המחקרים הנ"ל נמצאו תואמים ומחזקים את המידע על תסמונת רט בנשים מבוגרות ועל סמך הנתונים יש להיערך למתן טיפול שישפר את איכות החיים של הבנות וכן את אורך חייהן.

תמונה קלינית של מבוגרת עם תסמונת רט:

סממנים קליניים אלו הם מאפיינים עיקריים אצל נשים מבוגרות הלוקות בתסמונת רט (דורשים התייחסות מיוחדת וטיפול מתאים):

- עקמת – מאובחנת אצל 80-85% מהבנות (Hagberg, 1993; Rossin, 1997).
- אפילפסיה – מאובחנת אצל 30-90% מהבנות. צפיפות ההתקפים פוחתת אצל המבוגרות, כך שניתן להפחית בצורה מבוקרת את מינוני התרופות האנטי אפילפטיות ולצמצם את היקף תופעות הלוואי שלהן (Hagberg, 1993).
- רמת קראטינין נמוכה – קראטינין הנו חומר הקשור למטבוליזם ברמה התאית בהיותו חיוני לכניסת שומנים לתאים. חוסר בקראטינין גורם לחולשת שרירים, אי ספיקת כבד, בעיות נוירולוגיות והיפוטוניה. בתיאור מקרה בודד נמצא שאספקת קראטינין תרמה לתוספת במשקל ובגובה של הילדה, ולשיפור ביכולות התפקוד המוטורי, ולכן יש לעקוב באופן סדיר אחר רמתו בדם שלהן ולספק אותו להן במקרה הצורך (Plioplys, Kasnicka, 1993).
- עצירות – מופיעה ברמה חמורה לפחות פעם אחת בחיים אצל 85% מהבנות (Saavedra, 1997). בעיקר עקב חוסר ניידות ותנועה. ניתן לפתור את הבעיה בעזרת הגברת הפעילות הגופנית לפני שפונים לתרופות משלשות או לחוקן (Morad, Nelson, et al.; Laurent, Walter, et al., 2003). (Merrick al., 2007).

- בעיות במערכת העיכול – מופיעות אצל 74% מהבנות. מחמירות עם העלייה בגיל. דרושות בדיקות מעקב תקופתיות. במידה ואובחנו כראוי, ניתן להתגבר על בעיות אלו על ידי תזונה מותאמת או טיפולים אחרים. תת תזונה ברמה בינונית עד קשה מופיעה אצל 85% מהבנות ונמצאה כמחמירה עם הגיל, עד העשור השלישי לחיים אשר בו חלק מן הבנות מעלות במשקל (Lotan, 2006).
- אוסטיאופורוזיס – נמצא קיים אצל בנות עם תסמונת רט מגיל צעיר ומחמיר עם העלייה בגיל. בעיה זו דורשת מעקב. מומלץ לקיים טיפולים קבועים בפזיותרפיה לעיכוב התפתחות התופעה (Lotan, Isakov, & Merrick, 2004).
- בעיות בשיניים – עקב גורמים שונים כמו תנועות לעיסה טיפוסיות, חריקת שיניים, נפילות על הפנים, שימוש לאורך זמן בתרופות נגד פרכוסים וזרימה חוזרת של תוכן הקיבה (ריפלוקס) האופייני לבנות עם תסמונת רט. חשוב להציג תופעות אלו בפני רופאי השיניים לפני קבלת טיפול, על מנת שיותאם לילדה טיפול בהתאם למצבה (Budden, 1995).
- יכולת שיקום תפקודי – חשוב להכיר בכך שאצל חלק מנשים אלו יכולות לשיפור ולרכישת תפקודים חדשים למרות גילן (Jacobsen, Viken, von Tetzchner, 2001).

זיהוי מבוגרות עם תסמונת רט:

בשל העובדה שתסמונת רט מוכרת בעולם הרפואה רק ב-23 שנים האחרונות, ניתן להניח שרבות מהבנות (בעיקר הבוגרות) עם התסמונת לא אובחנו כראוי. רצוי שאבחון רט בגיל מבוגר יעשה על ידי אדם בעל ניסיון והכרות טובה עם התסמונת כיוון שהרבה מהתסמינים המאפיינים את הבנות מופחתים ונהיים קשים יותר לזיהוי.

תמותה:

נשים עם רט יכולות להיות חיים ארוכים, אך הצפי לתוחלת החיים שלהן נמוך יותר מהאוכלוסייה הבריאה כיוון שקיימים אצלן גורמי סיכון רבים יותר למוות. במחקר בריטי אורכי נמצא, שהסיכון למוות אצל בנות עם תסמונת רט עולה ב-1.2% כל שנה.

48% ממקרי המוות מתרחשים אצל בנות חלשות, 13% ממקרי המוות מתרחשים מסיבות טבעיות, 13% מהנפטורות סבלו מהתקפים אפילפטיים חמורים בעברם ו-26% ממקרי המוות פתאומיים ואינם צפויים. בעיות נשימה היו נפוצות באוכלוסיית המחקר וכן בעיות נוירולוגיות. ישנה השערה שהסיבה למוות הפתאומי היא חוסר פעילות של גזע המוח (Kerr, Armstrong, Prescott, et al, 1997).

הצרכים הטיפוליים/חינוכיים המרובים והמגוונים של בנות עם תסמונת רט ותוחלת החיים שלהן, הגבוהה יחסית לתסמונות מקבילות בחריפותן (מוערך כי תוחלת החיים של בנות עם תסמונת רט עומדת על 49 שנה - Percy, 1996) מחייבות מענה מקצועי רב תחומי. למרות שכיום פתרון תרופתי למניעה או לטיפול

בתסמונת רט אינו ידוע, ברור כי תמיכה טיפולית יעילה מאפשרת הקלת הסימפטומים האופייניים לתסמונת רט (Hunter, 1999).

צרכים רפואיים של בנות ונשים עם תסמונת רט אשר מחייבות מענה טיפולי מתאים הנם:

1. **עקמת** – ל-85%-80% (Hagberg, 1993; Rossin, 1997) מבנות עם תסמונת רט ישנה עקמת

אשר מחייבת מענה טיפולי נאות. נמצא כי טיפול אינטנסיבי מתאים הכולל מענה תחושתי (Budden,)

(1995) ופיזי מתאים (לוטן, 2000) מאפשר שיפור במצב העקמת ואף עלול למנוע הגעה לניתוח

תיקון עקמת (Budden, 1995). **איתור מתאים ומתן מענה טיפולי נאות לאוכלוסייה זו עלול**

להסוך סבל רב לבנות המאובחנות עם עקמת, שלא לציין חסכון כספי הנובע מאיתור מוקדם

ומניעת הצורך בניתוח אורטופדי.

2. **אפילפסיה** - ע"פי מחקרים שונים, בין 30% ל- 90% מילדות ת"ר מאובחנות כסובלות מהתקפי

אפילפסיה (Nieto, et al., 1995; Glaze, 1996 Hagberg 1993; Ellaway, &)

(Christodoulou, 2001; Leonard, 2002). לילדות עם תסמונת רט רגישות במיוחד לתופעות

הלוואי של התרופות האנטי אפילפטיות, לכן יש להקפיד מאוד במתן המרשמים (Hagberg, 1993).

בנוסף מאחר וילדות ת"ר ישנות שעות רבות מעבר הנורמה (Piazza,1990), יש להעניק טיפול רק

אם ההתקפים מפריעים לשגרת היום-יום של הילדה. במחקר שהתבצע בטקסס (Glaze, 1996)

נמצא כי 82% האירועים דמויי-אפילפסיה אשר אותרו אצל בנות עם תסמונת רט אינם התקפי

אפילפסיה! ואינם מלווים בסממנים אפילפטיים ב- E.E.G. מאחר ולתרופות אנטי אפילפטיות

השפעה מרדימה אין לתת להן תרופות בלתי נחוצות המלוות תופעות שליליות. זאת ועוד לחלקן

הגדול של הילדות נפסקים או מתמתנים ההתקפים האפילפטיים לאחר גיל ההתבגרות (לוטן, 2006)

ולכן יש לשקול הפסקת משטר תרופתי אנטי אפילפטי אצל בנות תסמונת רט מבוגרות בהתייעצות

עם נוירולוג (Hagberg, 1993). **איתור ואבחנה של מצבן האפילפטוגני האמיתי של בנות עם**

תסמונת רט עשוי למנוע מינון יתר לנשים אשר נחשדו בעבר בטעות כלוקות באפילפסיה, או

כאלו שעם התבגרותן חדלו לסבול מאפילפסיה אך עדיין מקבלות טיפול תרופתי, למנוע את

תופעות הלוואי הקשות של תרופות אנטי אפילפטוגניות ולחסוך כסף המוצא כיום על תרופות

הניתנות ללא כל צורך.

3. **קרניטין** – קרניטין הנו חומר הקיים בגוף ומשמש כזרז ביולוגי בעת חילוף החומר השומני בתאים

חסר של קרניטין עלול לגרום לתופעות של חולשת שרירים בדרגות שונות, לאי תפקוד כבד, לבעיות

נוירולוגיות, להיפוטוניה ועוד. מאחר ובנות עם תסמונת רט מאובחנות לעיתים עם מחסור בקרניטין

יש לבצע מעקב אחר חומר זה בדם ולספקו במידה ומתגלה חסר על מנת למנוע את תופעות הלוואי.

זאת ועוד, תרופות אנטי אפילפטיות גורמות לעתים לחסר בקרניטין. ילדות עם ת"ר אשר צורכות

תרופות אלו חייבות לעבור בדיקות תקופתיות לרמות קרניטין. בנוסף נמצא כי שילוב קרניטין עם

תרופות אנטי אפילפטיות, במיוחד Depakot, הוכח כמועיל. זאת ועוד במחקר שבוצע בביילור קולג' בטקסס, נמצאו שיפורים בגובה, במשקל ובתפקוד המוטורי אצל בנות עם תסמונת רט אשר נטלו L-cranitine (Glaze, 2000). איתור נשים עם תסמונת רט וביצוע סקר לאיתור רמות קרניטין לבנות עם תסמונת רט עשוי לאתר חסרים אלו ולאפשר טיפול מתאים אשר ישפר את מצבן הבריאותי.

4. עצירות – הבעיה השכיחה ביותר במערכת העיכול של בנות עם תסמונת רט הנה עצירות (Leonard, 2002). היקף התופעה הוא כזה ש-85% מהבנות עם התסמונת יתנסו לפחות פעם אחת בחייהן בעצירות (Saavedra, 1997). העצירות בתסמונת זו נובעת מהעדר פעילות גופנית, טונוס שרירי נמוך, דיאטה, תרופות, מיעוט בשתייה, ועקמת (Reilly, & Cass, 2001). במעונות רבים פותרים בעיה זו תוך סיוע בחוקנים קבועים אולם טיפול זה מחליש את מערכת העיכול ומונע ממנה התמודדות מוצלחת עם הבעיה. מאחר וידוע כי משטר תזונתי, תנועתי נכון (Lotan, and Zysman, 2006) עשוי לגמול לפחות חלק מאוכלוסייה זו בשימוש קבוע בחוקנים חשוב לנסות לאתר נשים אלו ולהניק להן את אותו המשטר המניעתי האמור.

5. תזונה - בעיות מעיים מהוות מרכיב משמעותי לסימפטומים הקשורים בתסמונת רט ומופיעות אצל 74% מהבנות (Leonard, 2002). קיימות עדויות לכך, כי הבעיות המוטוריות-אורליות מחריפות עם הגיל (לוטן 2006). התדרדרות זו קשורה ככל הנראה למצב האורטופדי של בנות עם תסמונת רט. לילדות עם ת"ר בעיות אכילה שכיחות. ורק מעטות מפתחות תבניות לעיסה בריאות (Reilly, & Cass, 2001). כשל בצמיחה (Failure To Thrive) FFT מאותר אצל 85%-90% מבנות תסמונת רט, עד כדי כך ש-85% מהילדות נכנסות לקטגוריה של תת תזונה בינונית עד חריפה (Hunter, 1999 עמ' 232). ידוע עוד כי מצב זה מחמיר עם העלייה בגיל (Reilly, & Cass, 2001; Ellaway, & Christodoulou, 2001), אולם לחלק מן הבעיות קיימים פתרונות (Lotan, and Zysman, 2006). איתור של בנות ונשים עם תסמונת רט יאפשר הערכה מותאמת של צורכיהן התזונתיים ויאפשר מתן מענה הולם לאוכלוסייה זו.

6. אוסטיאופורוזיס - העובדה כי בנות עם תסמונת רט הן בסכנה לפתח אוטיאופורוזיס נקבעה על ידי Haas ושותפיה (Haas, Dixon, Sartoris, & Hennessy, 1997). מצב זה מופיע החל מגיל צעיר וללא טיפול הוא מורע בהדרגה (Zysman, Lotan, and Ben-Zeev, 2006). קבוצת החוקרים השוו צפיפות מינרלים בעצם, תוכן מינרלים בעצמות, וצפיפות מינרלים בעמוד השדרה בין 20 נבדקות עם תסמונת רט לבין 25 נבדקות רגילות ול-11 בנות עם שיתוק מוחין (C. P.). כאשר משתני הגיל והמשקל נשמרו קבועים מצאה צפיפות עצם מופחתת אצל הנבדקות עם תסמונת רט (Haas, at al., 1997). ממצאים דומים אותרו על ידי קבוצות חוקרים נוספות (Zysman, Lotan, and Ben-Zeev, 2006; Budden, & Gunness, 2003; Leonard et al., 1999;

מאחר וניתן כיום לטפל במניעה (Motil, Schultz, Abrams, Ellis, and Glaze, 2006)

ובהאטה של התפתחות האוסטיאופורוזיס, קיימת חשיבות לאיתור של נשים עם תסמונת רט על

מנת לאשש או לשלול המצאות אוסטיאופורוזיס ולתת למענה טיפולי התואם את הממצאים.

7. טיפול דנטאלי – בילדות עם תסמונת רט אותרו בעיות ייחודיות הקשורות לשיניים (Tesini et al.,)

(1994) כגון: בעיות בחניכיים, בעיות סגר שונות (Ribeiro et al., 1997), ברוקסיזם, סיכון גבוה

לפגיעה וחבלות פנים (לוטן, 2006), שימוש ארוך טווח בתרופות נוגדות אפילפסיה, פגיעה בתקינות

השיניים עקב ריפלוקס (Budden, 1995) ועוד. זיהוי של נשים עם תסמונת רט ואיתור צורכיהן

הדנטאליים הייחודיים יאפשר מענה הולם לאוכלוסייה זו במרפאות הקיימות כיום ברחבי

הארץ.

8. שיפור תפקודי – מספר מחקרים בעבר הראו כי בעזרת טיפול נאות ניתן לשפר תפקוד של ילדות

(Lotan, Isakov, & Merrick, 2004) ונשים מבוגרות עם תסמונת רט, כולל החזרת יכולת

ההליכה של האישה, גם אם הפסיקה ללכת מזה 20 שנה (Jacobsen et al, 2001) בעזרת טיפול

מתאים. אי לכך איתור נשים עם תסמונת רט יאפשר להתאים תוכנית התערבות אשר עשויה

לשפר את תפקודן הנוכחי.

9. יעוץ גנטי – מאחר והידע הרפואי בנושא תסמונת רט קיים מזה 23 שנה סביר כי מגוון של נשים

צעירות בסביבות גיל זה מתגוררות במרכזים שונים בארץ. מאחר וב-0.5% של המקרים תסמונת רט

הנה תורשתית יש סיכוי של 1:250 כי נשים אשר במשפחתן ילדה/אישה עם תסמונת רט יהיו

נשאות לתסמונת. איתור של נשים עם תסמונת רט והצעה לבני השפחה לעבור איתור גנטי

תואם עשוי לאתר נשאות פוטנציאליות לתסמונת רט ולמנוע לידות אשר ניתן למונען של

בנות נוספות עם תסמונת רט, על המשמעויות הנלוות.

לסיכום

בארץ כ- 53 מרכזים פנימייתיים ועוד מספר עשרות של מרכזי יום ותעסוקה שונים לאנשים מבוגרים עם לקות קוגניטיבית ואטיזם המעניקים שרות לכ-10,000 אנשים עם לקויות שונות (Merrick , 2006) – (ראה נספחים 3-4). סביר כי בחלקם מקבלות שירות נשים בלתי מאובחנות עם תסמונת רט. על מנת לספק שירות תמיכה מיטבי לאנשים עם לקות קוגניטיבית יש בראש ובראשונה לאבחן אותם ולספק לצוות המנהל והמטפל ידע ביחס לאופן הטיפול האופטימאלי. לאחר מכן יש ולוודא כי אכן הידע המועבר מיושם בפועל. נשים עם תסמונת רט לאור אבני הדרך ההתפתחותיים וההתנהגות האופיינית להן עשויות להיות אוכלוסיות מבחן טובה ביחס לאנשים אחרים עם לקות קוגניטיבית התפתחותית המקבלים שירות במגוון מסגרות כיום בארץ. לאור זאת מטרת הפרויקט הנוכחי לספק לצוותים המטפלים באוכלוסייה זו מידע על הבעיות האופייניות לנשים אלו ועל אופני הטיפול התואמים בעיות ספציפיות אלו. ולאחר מכן לבדוק את מידת השינוי שהתערבות מסוג זה יכולה להביא.

מטרת המחקר:

להרחיב ולהעמיק את הידע ביחס לסממנים קליניים של נשים מבוגרות עם תסמונת רט, בכוונה ליעל את הטיפול העתידי באוכלוסייה זו.

משותפים:

קריטריונים להכללה:

נערות ונשים המתגוררות ב- 40 מעונות של משרד הרווחה ברחבי ישראל, אשר אובחנו קלינית כלוקות בתסמונת רט על ידי ד"ר מאיר לוטן, פיזיותרפיסט המטפל בבנות עם תסמונת רט מזה כ-20 שנה.

קריטריונים לאי הכללה:

בנות עם תסמונת רט, אשר מתגוררות במעונות הנבדקים, אך אובחנו כלוקות בתסמונת בעבר. נשים המתגוררות במעונות בפיקוח משרד העבודה והרווחה אך אינן מראות סימנים קליניים התואמים לתסמונת רט.

גברים המתגוררים במעונות בפיקוח משרד העבודה והרווחה.

הליך המחקר:

סוג מחקר: מחקר הימצאות אפידמיולוגי מסוג סקר תיאורי.

במסגרת המחקר נערך שימוש בנתונים מסקר ארצי אותו עורך ד"ר מאיר לוטן. הסקר עוסק באבחון של בנות הלוקות בתסמונת רט. ד"ר לוטן מסייר באופן שיטתי בין מעונות משרד הרווחה בהם שוהות בנות עם אבחנות שונות ומאתר באמצעות בדיקה קלינית ורישומים בתיק הרפואי בנות הלוקות בתסמונת רט (נספח 1).

ההליך בכל מעון כלל:

- סקירה ויזואלית של כל הנשים המתגוררות במעון לאיתור מאפיינים החשודים כקשורים עם תסמונת רט (תנועת ידיים סטריאוטיפיות, עקמת, תנודות גו, הליכה אטקטית)
- סקירה של תיקים סוציאליים של כל החשודות על מנת לאמת מהלך התפתחות האופייני לתסמונת רט (הריון ולידה תקינים והתפתחות תקינה במשך חצי שנה –שנה וחצי).
- הוצאת נתונים מתיק רפואי כדי לחזק ממצאים מתיק סוציאלי (תרופות, בדיקות לאוסטיאופורוזיס)
- ראיון עם המטפלים של הדיירות החשודות (ביחס להרגלי השינה, תקשורת, עצירות, התקפי צחוק ו/או עצבים)

- בדיקה פיזית של הדיירות בעמדו בקריטריונים לאבחנה קלינית של תסמונת רט (היקף ראש, חום/קור גפיים, טונוס, עקמת)

המחקר הנוכחי סוקר שכיחות ממצאים קליניים עיקריים אצל בנות שאובחנו במחקר הארצי כלוקות בתסמונת רט, ובודק האם קיים שוני בשכיחות הממצאים בין הגילאים השונים. הנבדקות חולקו לקבוצות של גילאים, כאשר כל קבוצה כוללת בנות בטווח של עשור, חלוקה שנערכה בתיאום עם החוקר ומטרתה להעריך מגמות כלליות של השתנות או אי השתנות סימפטומים כתלות בגיל. לצורך ביצוע המחקר חתמו הסטודנטיות על טופס שמירה על סודיות החומר שנאסף מהמעונות השונים (נספח 2).

אישורים לביצוע המחקר:

- אישור ועדת אתיקה מחלקתית (נספח 3)
- אישור דר' מריק מנהל מחלקת הבריאות באגף לטיפול באדם המפגר, משרד העבודה והרווחה (נספח 4)

הליכים סטטיסטיים

ביחס לכל משתתפת העלו מאפיינים הקליניים שנאספו בשטח. מספר הנבדקות (N) משתנה מניתוח לניתוח מאחר ולא לכל הנבדקות היו נתונים מלאים (חסרים בתיק הרפואי/חוסר ידע של המטפלים/חוסר יכולת לבדוק את המשתתפות פיזית).

הנתונים עובדו במבחן Spearman Rho (SR) לבדוק האם יש קשר בין הממצאים הלא ליניאריים השונים והאם קשר זה הוא משמעותי. מבחן Spearman Rho אומד את חוזק הקשר שבין שני המשתנים על ידי דירוג התצפיות מבלי להתייחס לשכיחות התצפיות. המדד אינו מניח כי הקשר שבין המשתנים הוא ליניארי, וכן הוא לא דורש שהמדדים יהיו מסולם רווח. המדד סימטרי וערכו של המתאם נע בין אחד למינוס אחד. אם הקשר חיובי (קשר ישר), אזי שני המשתנים "נעים" באותו הכיוון, אם הקשר שלילי (קשר הפוך), אזי שני המשתנים "נעים" בכיוונים מנוגדים. עוצמת הקשר נקבעת לפי המרחק מ-0, המציין חוסר קשר. כאשר עוצמת הקשר הוא 1, הדירוגים שווים, וקיים קשר מלא חיובי בין המשתנים. כאשר עוצמת הקשר היא -1, הדירוגים הפוכים וקיים קשר מלא שלילי בין המשתנים.

מטרת הפרויקט הנוכחי – תוכנית מוצעת מול ביצוע:

לבדוק האם ידע מעשי ספציפי המועבר לאוכלוסייה המפעילה שירותי טיפול וקימום לדיירים עם לקות קוגניטיבית התפתחותית אכן מפנימה ידע קליני המועבר לה ומיישמת את התערבות באוכלוסייה זו על פי מידע זה.

התוכנית המוצעת (בכחול בולט התוכנית כפי שבוצעה)

על מנת לאתר נשים החשודות כלוקות בתסמונת רט, הכותב הראשון יערוך סקר ראשוני במעונות פנימייתיים ומרכזי תעסוקה ברחבי הארץ (ראה נספחים 4-5). לאחר הסינון ראשוני שיתבצע על ידי עיון בתיקים הרפואיים של כל דיירת חשודה ואיתור סימנים קליניים המסייעים לאבחון של בנות עם תסמונת רט.

במצאים ימולאו בטופס איסוף נתונים למחקר הנוכחי (נספח 6). **בוצע**

במידה וימצאו סימנים נוספים המחשידים את הנבדקת כמועמדת אפשרית לאבחון של תסמונת רט יועברו נתונים אלו (שם הדיירת, גילה, מקום מגוריה וממצאים קליניים עיקריים המחשידים אותה בתסמונת רט) לידי

הרופא הראשי של האגף לטיפול באדם המפגר במשרד הרווחה. **בוצע**

הנ"ל יפנה את הדיירות האמורות לאבחון קליני במרפאת מומחים ארצית לתסמונת רט בבית חולים ע"ש שיבא בתל-השומר (המנוהלת על ידי החוקרת השנייה בהצעה הנוכחית). **בוצע – לא הייתה היענות של המעונות,**

7 דיירות בלבד הגיעו למרפאת תסמונת רט לאחר שלושה מועדים. הללו ניצפו על ידי ד"ר בן זאב מנהלת המרפאה.

לאחר האבחון של הבנות יועברו שאלוני ידע הבדקים ידע תיאורטי ומאפייני טיפול המקובלים עבור בנות עם תסמונת רט במסגרות השונות (ראה נספח 1). **בוצע , שאלונים הועברו לכל משתתפי הכנסים**

לאחר מכן יערך יום עיון למסגרות בהם אותרו בנות חדשות עם תסמונת רט על מנת להעמיק את הידע של מנהלים, אנשי צוות מרפאה תרפיסטים ומדריכים טיפוליים בצרכים הייחודיים של אוכלוסייה זו, המידע אשר יועבר ביום העיון היה בעל מגמה קלינית/טיפולית/קימומית מתוך מטרה לשפר את הידע, אך במיוחד את

איכות השירות המוענק כיום לנשים עם תסמונת רט במסגרות ברחבי הארץ. **נערכו שלושה ימי עיון במרכז, דרום וצפון הארץ – הוזמנו מנהלים ואנשי צוותי בריאות מכל 64 המעונות שבפיקוח משרד**

הרווחה, בפועל הייתה היענות נמוכה ביותר של אנשים ממסגרות משרד העבודה והרווחה

כשנה לאחר ההתערבות הנ"ל תיבדק מידת השינוי שחל במעונות ומידת השינוי שהתבצע לאור איתור האוכלוסייה הספציפית והידע שהועבר. – **לא הייתה היענות של אנשי צוות במעונות משרד הרווחה**

המאפשרת בדיקת שיפור השירות

כרגע יש לשקול מחקר המשך למחקר הנוכחי שיקלוכל בדיקה פיזית לכל חשודה, ואימות האיבחון באמצעות בדיקה גנטית לכל נבדקת. יש לשקול גם בדיקות נוספות.

תוצאות המחקר

תוצאות המחקר יוצגו ארבעה חלקים עיקריים.

1. היענות לסקר וממצאים ראשוניים, - התייחסות המעונות לסקר
2. ממצאי המחקר בהתאם לפיזור גילאים - בחלק זה יוצג פיזור הגילאים של הבנות המאובחנות בישראל היום כלוקות בתסמונת רט וכן פיזור הגילאים של הבנות שאובחנו במסגרת המחקר (גרף 2).
3. שכיחות מאפיינים קליניים, כללי - בחלק זה נסקרה שכיחות המאפיינים הקליניים אצל הבנות (טבלה 2),
4. מאפיינים קליניים בהתייחסות לגיל הנבדקות - בחלק זה של העבודה מוצגת שכיחות של תסמינים שנמצאו משמעותיים מעיבוד הנתונים בחלוקה על פי גיל (גרפים 10-3).
5. ממצאים קליניים ויחסם של ממצאים שונים אחד לשני
6. שינוי ברמת ידע של משתתפים בימי עיון

1. היענות לסקר וממצאים ראשוניים,

הסקר בוצע תוך תמיכה ניכרת ושיתוף פעולה מלא עם יחידת הבריאות של האגף לטיפול באדם המפגר במשרד הרווחה. לאור תמיכה זו מספר המעונות שנבדקו היה 60 (מתוך 64 המעונות בפיקוח משרד הרווחה - 4 מעונות סרבו לשתף פעולה בבדיקה) ומספר הדיירות שנמצאו חשודות עם תסמונת רט עומד על 174 המהוות 6% מכלל הדיירות המתגוררות במעונות שבפיקוח משרד הרווחה (החלוקה על פי מעונות מפורטת בטבלה 1).

טבלה 1 – רשימת כל המעונות שנבדקו ומספר הדיירות החשודות עם ת"ר

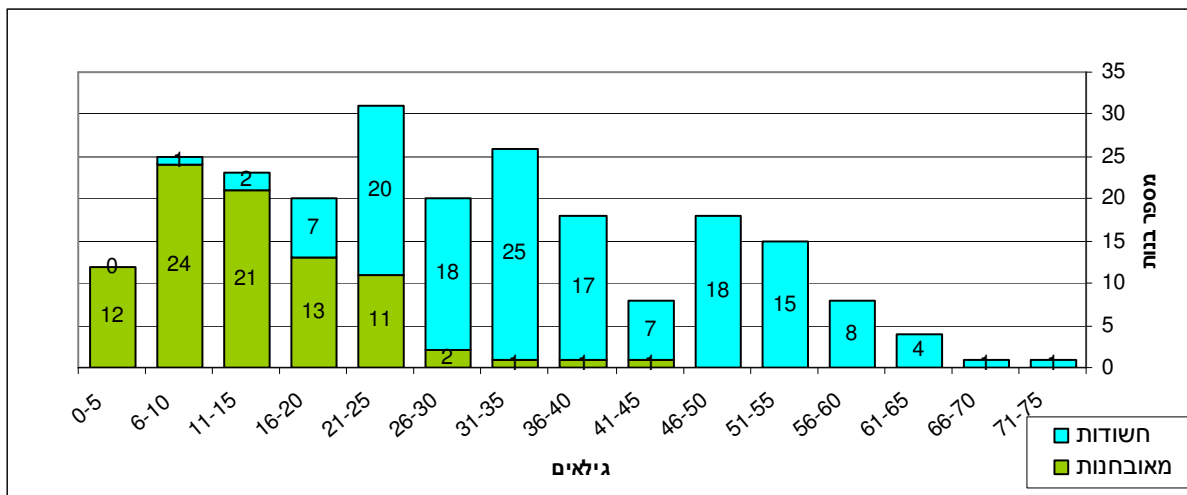
מספר	שם המעון	מספר דיירים	מספר דיירות חשודות	מספר חשודות	מכלל הדיירים %	% מבנות
1	אביב	87	23	0	0.00	0.00
2	אבן יהודה	25	12	2	0.08	0.17
3	אור נתניה	111	55	4	0.04	0.07
4	אילנית	87	31	2	0.02	0.06
5	אלבסמה	50	17	0	0.00	0.00
6	אלווין ירושלים	250	90	9	0.04	0.10
7	אשכר	76	20	1	0.01	0.05
8	באקא אל-גרביה	50	14	0	0.00	0.00
9	בית כהן, באר שבע	70	35	0	0.00	0.00
10	בית אורי	88	29	0	0.00	0.00
11	בית דוד	75	75	2	0.03	0.03
12	בית דפנה	119	56	2	0.02	0.04

0.00	0.00	0	20	60	בית עדן	13
0.11	0.06	5	44	81	בית עדנאן-ירכא	14
0.06	0.03	6	100	217	בני ציון	15
0.12	0.06	3	25	50	בני שמחה	16
0.01	0.01	1	74	135	בר-דרור	17
0.09	0.04	3	32	72	גיל עד	18
0.07	0.03	3	44	111	דרור ירכא	19
0.07	0.04	4	56	107	הוד	20
0.00	0.00	0	28	60	הלב הקדוש	21
0.00	0.00	0	24	50	השלושה	22
0.05	0.03	9	180	320	חברת נעורים	23
0.10	0.05	3	30	60	טירה רנד	24
0.10	0.04	9	92	227	טללים	25
0.07	0.01	1	14	78	טמרה	26
0.00	0.00	0	60	207	ידידיה	27
0.14	0.07	3	22	41	כלנית	28
0.00	0.00	0	60	110	כפר אתגר	29
0.05	0.02	4	77	172	כפר כנא	30
0.07	0.02	2	28	88	כפר לי	31
0.00	0.00	0	51	161	כפר נחמן	32
0.08	0.04	2	25	50	כפר רפאל	33
0.06	0.02	2	35	88	כפר תקווה	34
0.03	0.01	1	31	76	כרמל	35
0.05	0.03	3	60	116	לבצלר	36
0.16	0.07	7	44	95	מוריה	37
0.04	0.02	2	50	93	נווה אדיר	38
0.00	0.00	0	10	30	נווה בנימין	39
0.05	0.02	6	117	254	נווה כנרת	40
0.08	0.04	13	160	330	נווה מנשה	41
0.04	0.02	3	70	176	נווה נטוע	42
0.11	0.03	1	9	31	נווה צדק	43
0.08	0.04	9	120	224	נווה רם	44
0.09	0.04	6	70	146	נופים	45
0.05	0.02	1	21	64	נצרת ביתינו	46
0.09	0.05	7	74	155	סביון	47
0.04	0.02	1	26	58	סנט וינסנט	48
0.07	0.03	3	45	90	עלה נגב	49
0.00	0.00	0	16	63	עמית לוד	50
0.00	0.00	0	50	82	עתידות	51
0.23	0.06	3	13	50	רהט ביתנו	52
0.06	0.02	2	32	83	רוגלית	53
0.08	0.03	5	60	165	רוחמה	54
0.09	0.05	4	44	81	רמים	55

0.08	0.03	8	96	253	רמת טבריה	56
0.10	0.02	1	10	60	רמת חיפה	57
0.06	0.03	1	16	40	רנד אלקודס	58
0.14	0.05	4	29	82	רנד איכסל	59
0.13	0.06	1	8	16	שקל פתח תקוה	60
0.0614	0.0269	174	2836	6459	סה"כ	
מעונות שלא השתתפו						
סנט ויסנט, המלך						
	לא שיתפו פעולה	20	24	61	שלמה	
	לא שיתפו פעולה	39	71	62	עלה ירושלים	
	לא שיתפו פעולה	48	87	63	עלה בני ברק	
	לא שיתפו פעולה	147	215	64	שקמה	
	שיתפו פעולה חלקית	70	145		נווה האירוס	
		3090	6856		סה"כ דיירים כולל מעונות שלא שיתפו פעולה	
			234	373	סה"כ הדיירים והדיירות במעונות שלא שיתפו פעולה	

2. ממצאי המחקר בהתאם לפיזור גילאים

גרף 2 – חלוקת הבנות החשודות והמאובחנות עם תסמונת רט בארץ כיום בחלוקה ע"פ גילאים



3. שכיחות מאפיינים קליניים,

במחקר אותרו 174 בנות המתגוררות ב-60 מעונות (מתוך 64) המנוהלים בפיקוח משרד העבודה והרווחה ברחבי הארץ. טבלה 2 מציגה ריכוז מאפיינים קליניים של כלל החשודות. התסמינים שנבדקו היו בעלי משמעות קלינית בולטת או שקיים מידע קיים לגביהם בספרות כתלות בגיל⁷. הגרפים מציגים לגבי כל אחד מהתסמינים את השכיחות שלו באחוזים בכל קבוצת גיל, כמו כן בתוך העמודות מצוין מספר הבנות הכלולות באותה קבוצת גיל.

טבלה 2: שכיחות מאפיינים קליניים אצל בנות הלוקות בתסמונת רט (במספרים ובאחוזים)

מאפיין קליני	N	שכיחות (n) %
תנועות ידיים סטריאוטיפיות	174	100 (174)
נשימה אב-נורמאלית	174	51.1 (89)
בליעת אוויר/Bloating	174	28.7 (50)
Scoliosis, Khyposis/ קיפוזת, עקמת	174	90.8 (158)
חריקות שיניים/Bruxism	174	45.4 (79)
כפות רגליים וידיים קטנות וקרות	174	72.4 (126)
הפרעות שינה וחוסר מנוחה בזמן שינה	172	54.6 (94)
עצירות	166	60.8 (101)
התקפי צחוק	167	74.8 (125)
התקפי עצבים	170	73.5 (125)
תקשורת לקויה	167	93.4 (156)
אפילפסיה	142	55.6 (79)
הליכה:	174	
הליכה אופיינית	106	61.2
לא הולכת	63	36.2
הליכה תקינה	5	2.6
טונוס:	164	
תקין	26	15.8
תקין +התנגדות	69	42.0
תקין נמוך	10	6.1
גבוה (ספסטי או ריגידי) – (היפרטוניה)	49	29.8
נמוך – (היפוטוניה)	10	6.1
שימוש ידני:	174	
מוגבל מאוד	136	78.1
חלקי	30	17.2
תקין	8	4.6
מקרא: N- מספר הבנות הנבדקות	n- מספר הבנות בעלות תסמינים חיוביים	

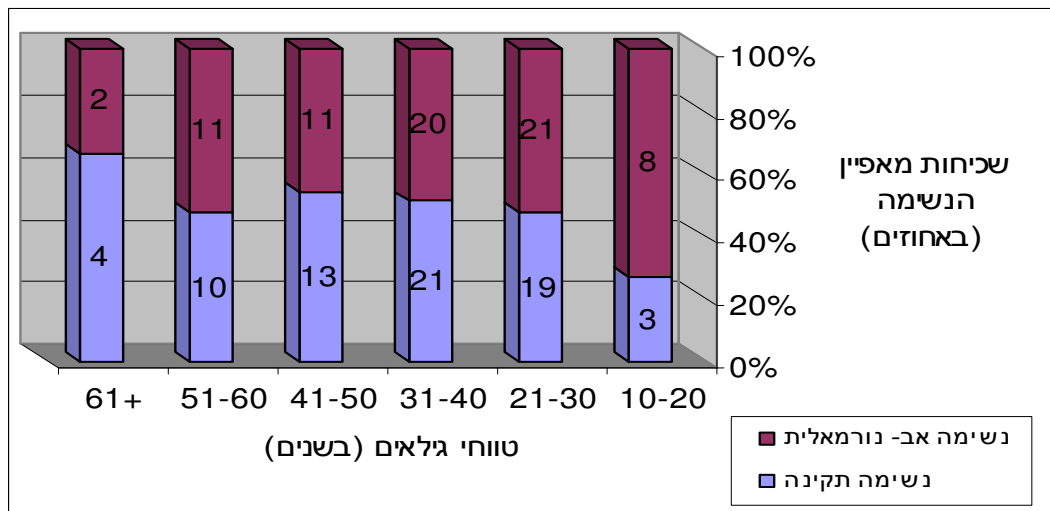
4. מאפיינים קליניים בהתייחסות לגיל הנבדקות

בחלק זה של העבודה מוצגת שכיחות של תסמינים שנמצאו משמעותיים מעיבוד הנתונים בחלוקה על פי גיל (גרפים 3-10).

4.א. נשימה אב נורמאלית

מסקירה ויזואלית של הנתונים בגרף עולה כי נשימה אב- נורמאלית הינה מאפיין ההולך ופוחת עם הגיל (גרף 3). הממצאים מראים כי שכיחות הנשימה האב- נורמאלית בגילאי 10-20 עומד על כ 80% בעוד שבגילאים המבוגרים מתחת ל- 33% מציגות מאפיין קליני זה. הגרף מראה ירידה הדרגתית לאורך השנים בשכיחות הנשימה האב-נורמאלית בקרב אוכלוסיית המחקר. נתונים אלו לא נמצאו מובהקים מבחינה סטטיסטית במבחן Spearman Rho (SR) $(p= 0.271)$. אם זאת, נשימה אב-נורמאלית נמצאה מקושרת בקשר חיובי ומשמעותי ל-Bloating $(p= 0.048)$.

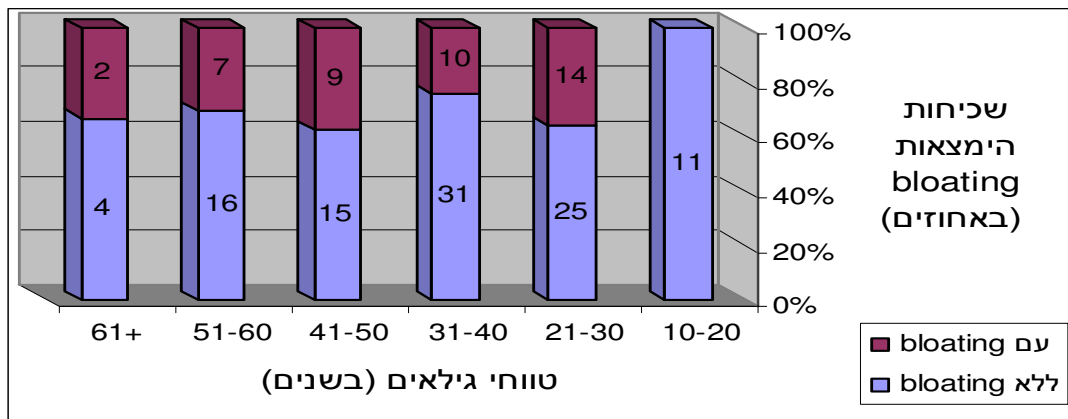
גרף 3: מאפייני נשימה לפי גילאים



4.ב. Bloating/בליעת אוויר

מסקירה ויזואלית של הנתונים בגרף עולה כי שכיחות הימצאות bloating לא מראה שינויים חדים מגיל 21 (גרף 4). מלבד הקבוצה הצעירה (10-20) בה 100% מהבנות לא סובלות מbloating, החל מהקבוצה השנייה ומעלה (מגיל 21) נראה כי אחוז הבנות הסובלות מbloating נע סביבות ה 40% בגילאים השונים. במבחן SR לא נמצא קשר מובהק סטטיסטית $(p= 0.327)$ בין הגיל לתופעה הנמדדת.

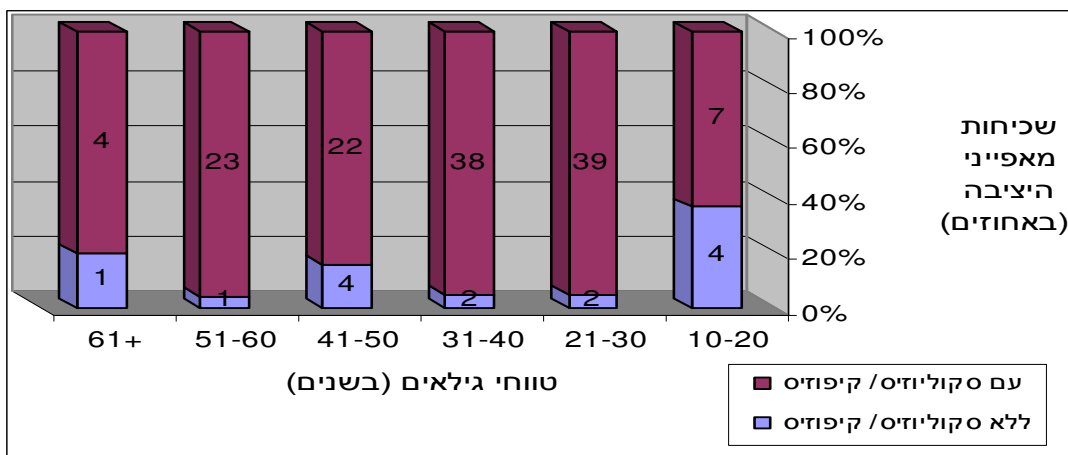
גרף 4: שכיחות הופעת Bloating לפי גילאים



ד.4. לקויים בעמוד השדרה

מסקירה ויזואלית של הנתונים בגרף עולה כי ליקויים כסקוליוזיס/ קיפוזיס מופיעים בשכיחות גבוהה אצל רוב הבנות (גרף 5). בקבוצה של בנות 10-20 סקוליוזיס/ קיפוזיס מופיעים אצל 70% מהבנות ובגילאים המבוגרים יותר ניתן לראות באחוזים גבוהים יותר (80%-95%). במבחן SR לא נמצאו הבדלים מובהקים סטטיסטית בהמצאות סקוליוזיס/ קיפוזיס כפונקציה של גיל.

גרף 5: ליקויים בעמוד השדרה לפי גילאים

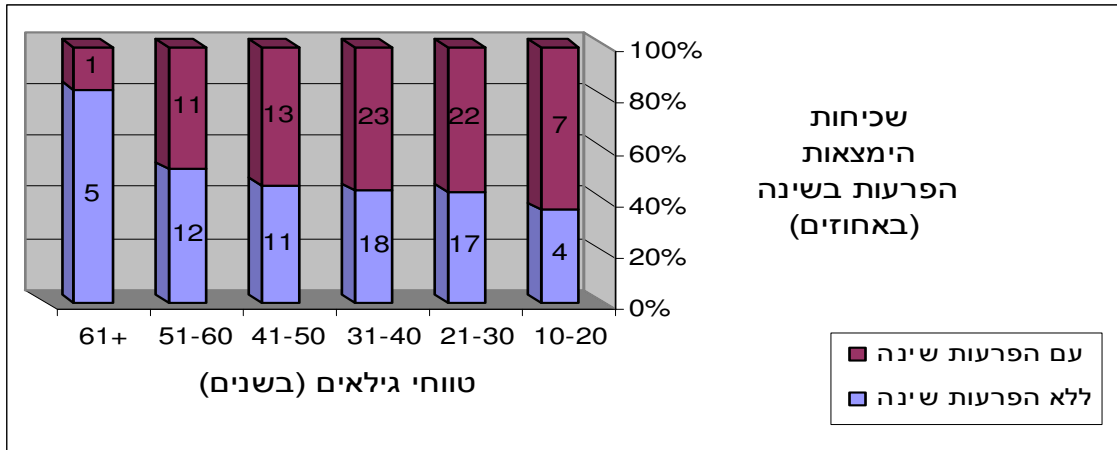


ה.4. הפרעות בשינה

מסקירה ויזואלית של הנתונים בגרף עולה כי הפרעות בשינה הינו מאפיין ההולך ופוחת עם הגיל (גרף 6). נראה כי בקבוצה של בנות 10-20 שכיחות ההפרעות בשינה עומדת על כ 55% ויורדת באופן הדרגתי על לשכיחות של כ 45% בקבוצה של בנות 51-60. בקבוצה של בנות 61+ יש ירידה חדה באחוז הבנות

הסובלות מהפרעות בשינה והוא עומד על כ- 20%. הקשר בין הגיל להפרעות שינה לא נמצא בעל מובהקות סטטיסטית במבחן SR ($p=0.160$).

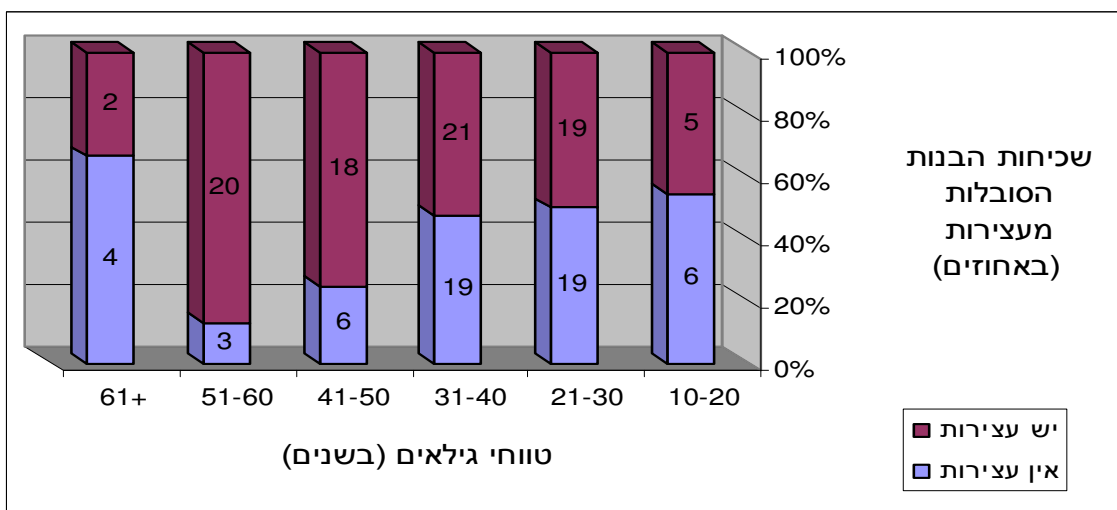
גרף 6: שכיחות הפרעות בשינה לפי גילאים



1.4. עצירות

מסקירה ויזואלית של הנתונים בגרף עולה כי עצירות הינו מאפיין ההולך ועולה עם הגיל, ויוצאת דופן קבוצות הבנות של 61+ (גרף 7). בגילאים של 10-40 שכיחות העצירות נעה סביב ה 50%, ובגילאים 41-60 עולה עד ל 85%. בקבוצה של 61+ אחוז הבנות הסובלות מעצירות יורד והוא עומד על 33%. השינוי בשכיחות העצירות ביחס לציר הזמן נמצא מובהק סטטיסטית, במבחן (SR) נמצאה התאמה חיובית משמעותית ($P=0.019$) בין גיל לעצירות. עצירות נמצאה קשורה גם בקשר חיובי משמעותי עם טונוס גבוה ($P=0.041$) ואפילפסיה ($P=0.041$).

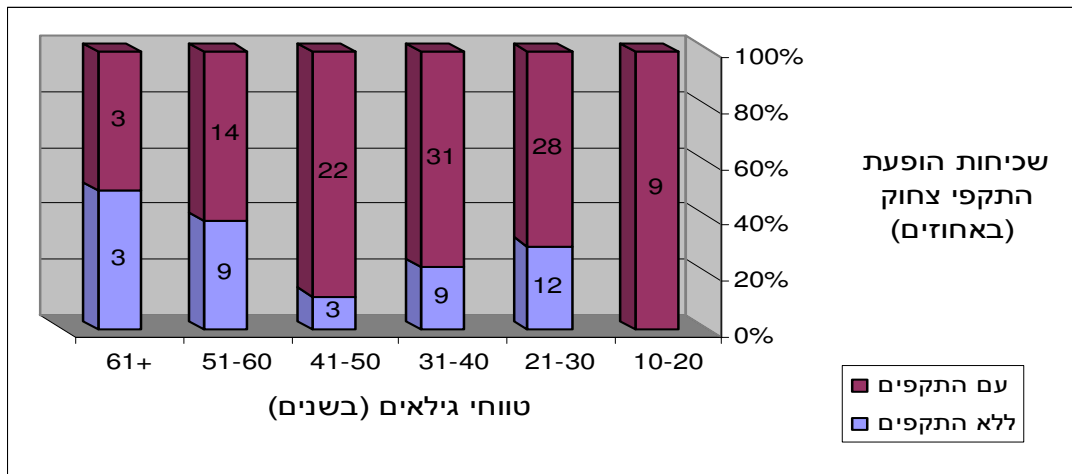
גרף 7: שכיחות הבנות הסובלות מעצירות לפי גילאים



4.1. התקפי צחוק חסרי פשר

מסקירה ויזואלית של הנתונים בגרף עולה כי התקפי צחוק חסרי פשר הם מאפיין ההולך ופוחת עם הגיל (גרף 8). בעוד שבקבוצת הבנות של 10-20 התקפי צחוק שכיחים אצל 100% מהבנות, בין גילאי 21-50 השכיחות נעה סביב 75-88%. מגיל 51 ישנה ירידה חדה בשכיחות ההתקפים והיא עומדת על 40% אצל הבנות המבוגרות. אם זאת, מבחן SR מצא שהקשר בין ממצא זה לגיל אינו מובהק סטטיסטית ($p=0.443$). יש לציין כי קיים קשר חיובי משמעותי ($p=0.003$) בין התקפי צחוק והתקפי זעם באוכלוסייה הנבדקת.

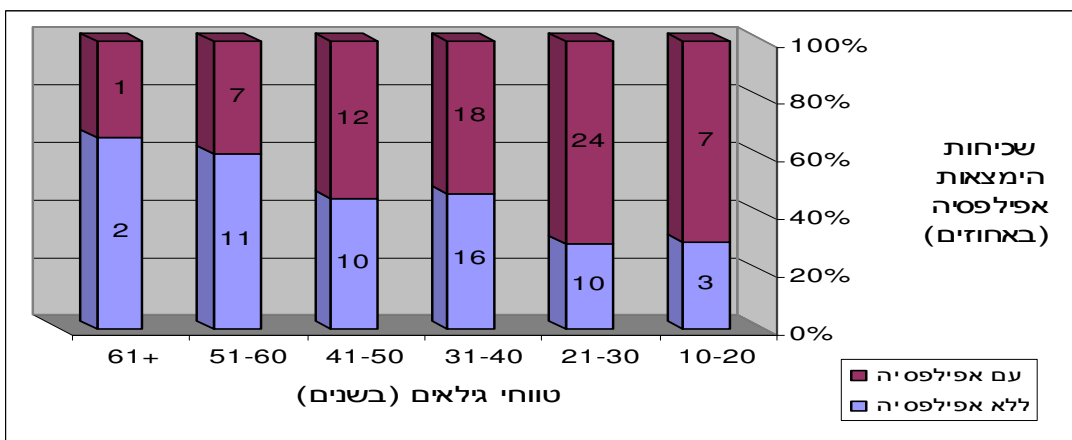
גרף 8: שכיחות הימצאות התקפי צחוק חסרי פשר לפי גילאים



4.2. אפילפסיה

מסקירה ויזואלית של הנתונים בגרפים ניתן לראות שאפילפסיה היא מאפיין שהולך ופוחת עם הגיל (גרף 9). שכיחות המאפיין יורדת בהדרגה מ 70% בקבוצה הצעירה ועד 33% בקבוצת הבוגרות. במבחן SR נמצא קשר שלילי מובהק ($p=0.008$) בין גיל לאפילפסיה. בבדיקה נמצא עוד כי קיים קשר משמעותי חיובי בין אפילפסיה לעצירות ($p=0.041$) ובין אפילפסיה ושימוש ידני מוגבל ($p=0.004$).

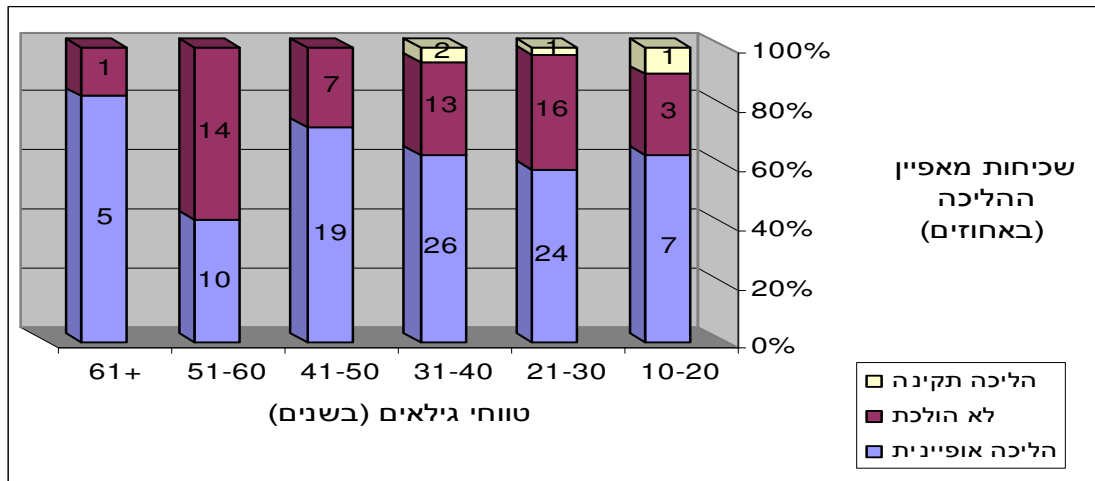
גרף 9: שכיחות הימצאות אפילפסיה לפי גילאים



4.ט. מאפייני הליכה

מסקירה ויזואלית של הנתונים בגרפים ניתן לראות כי הליכה תקינה נמצאת אצל בנות ספורות (4 בנות), שמפוזרות בקבוצות הגיל היותר צעירות (גרף 10). הליכה אופיינית היא השכיחה ביותר ועומדת על למעלה מ-55% בכל קבוצות הגיל. יוצאת דופן היא הקבוצה של גילאי 51-60 בה רוב הבנות אינן הולכות. בקבוצות הגיל של 10-60 25-30% מהבנות אינן הולכות עם מגמה של הפחתה במספר ההולכות עם הגיל. בקבוצה של 61+ כמעט כל הבנות הן בעלות הליכה אופיינית. ממצאי הגרף לא נמצאו מובהקים מבחינה סטטיסטית במבחן SR ($p=0.945$). יש לציין אם זאת כי הליכה נמצאה מקושרת בקשר שלילי ומשמעותי סטטיסטי עם כפות רגליים קטנות וקרות ($p=0.032$), עם עצירות ($p=0.023$) ועם טונוס גבוה ($p=0.000$).

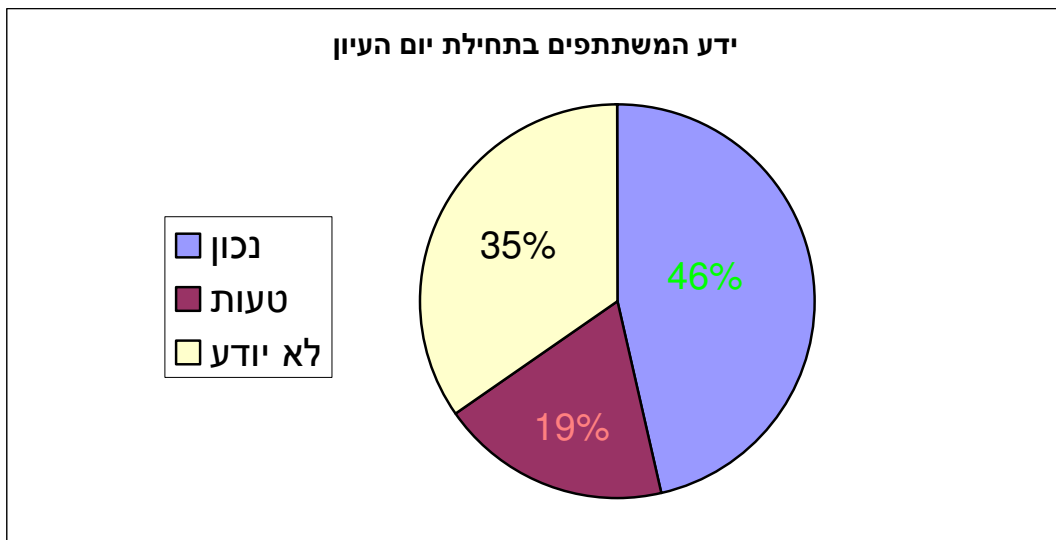
גרף 10: הצגת מאפייני הליכה לפי גילאים



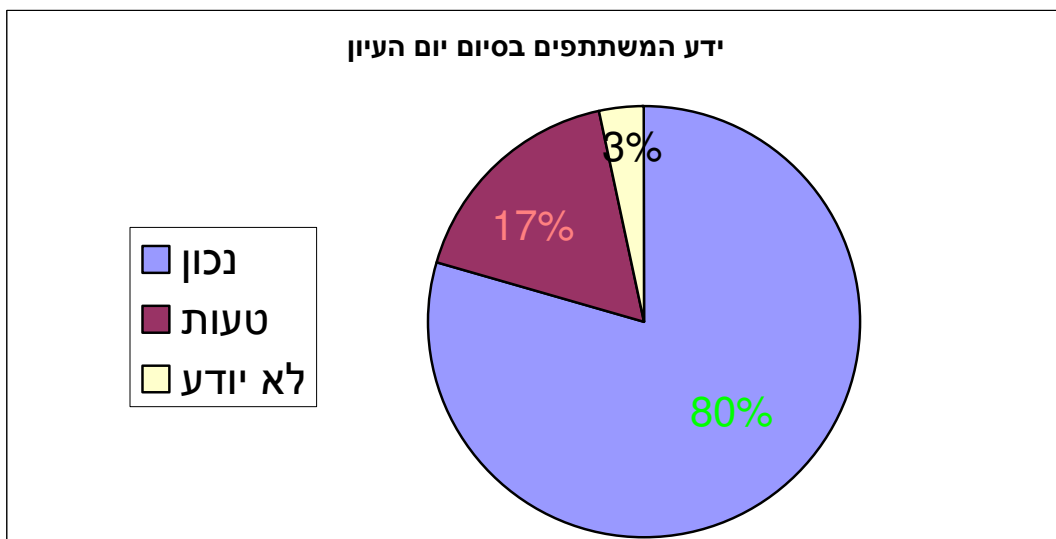
5. שינוי ברמת ידע של משתתפים בימי העיון

המשתתפים בימי העיון ענו פעמיים בעילום שם (בתחילת יום העיון ובסיומו) על שאלון בן 22 שאלות עם שלוש אפשרויות לענות: כן/לא/לא יודע. בידע בנושא תסמונת רט של המשתתפים בימי העיון, נמצאו הבדלים משמעותיים סטטיסטית ($P<0.00$) בין הידע בתחילת יום העיון לסיומו (ראה גרפים 11 ו-12).

גרף 11 – מענה על שאלות ידע בנושא תסמונת רט בתחילת יום העיון



גרף 12 – מענה על שאלות ידע בנושא תסמונת רט בסיום יום העיון



התוצאות מראות בברור על שיפור ברמת הידע וירידה בטעויות ביחס לתסמונת רט.

ההבדל בין הדיווח על חוסר ידיעה לפני ואחרי יום העיון משמעותי סטטיסטית ($P < 0.000$)

השינוי בדיווח על ידע (תשובות נכונות) משמעותי סטטיסטית ($P < 0.000$)

השינוי במספר התשובות השגויות אינו משמעותי סטטיסטית ($P < 0.99$)

6. קשרים בין מאפיינים קליניים שונים

בביצוע מתאמים בין ממצאים קליניים שונים נמצאו הנתונים הבאים (ראה טבלה 3).

טבלה 3: קשרים בעלי משמעות בין ממצאים שונים במחקר

		רעד בגיו	הליכה אופיינית	נשימה אב-נורמלית	Bloating	Scoliosis-Khyposis	Bruxism	כפות רגליים קטנות וקרות	הפרעות שינה	עצירות	שימוש ידני מוגבל	התקפי צחוק
כפות רגליים קטנות וקרות	Correlation Coefficient	.034	-.178*	.013	-.074	.025	.138	1.000				
	Sig. (2-tailed)	.691	.032	.875	.379	.769	.115	.				
	N	138	145	141	142	143	131	145				
עצירות	Correlation Coefficient	.041	-.189*	.061	-.008	.045	.014	.126	.077	1.000		
	Sig. (2-tailed)	.638	.023	.473	.923	.591	.874	.138	.360	.		
	N	137	145	141	143	143	131	139	143	145		
טונוס	Correlation Coefficient	.096	-.416**	-.207*	-.028	.090	.038	.180*	-.040	.201*	.079	-.078
	Sig. (2-tailed)	.271	.000	.015	.740	.293	.670	.035	.641	.019	.351	.364
	N	133	141	137	138	139	127	137	137	136	141	137
אפילפסיה	Correlation Coefficient	-.026	-.166	-.018	-.059	-.075	.024	.047	.123	.188*	.258**	.179
	Sig. (2-tailed)	.779	.065	.843	.526	.408	.799	.612	.181	.041	.004	.051
	N	116	124	118	119	123	111	120	119	118	124	119

מקרא: קשרים שליליים משמעותיים סטטיסטית מצויינים באדום בעוד קשרים חיוביים משמעותיים סטטיסטית מצויינים בכחול

קשרים שנמצאו כמשמעותיים מבחינה סטטיסטית הם:

- קשר חיובי מובהק ($p = 0.048$) בין נשימה אב-נורמלית ל *bloating*.
- קשר חיובי מובהק נוסף ($p = 0.003$) נמצא בין התקפי צחוק חסרי פשר והתקפי זעם.
- הליכה נמצאה מקושרת בקשר שלילי מובהק ($p = 0.032$) עם כפות רגליים קטנות וקרות.
- בנוסף, נמצא קשר שלילי מובהק בין הליכה ועצירות ($p = 0.023$) ובין הליכה וטונוס גבוה ($p = 0.000$).
- נשימה אב-נורמלית, בליעת אוויר, ליקויים בעמוד שדרה, הפרעות בשינה, התקפי צחוק חסרי פשר, והליכה נבדקו במבחנים הסטטיסטים ללא שינוי מובהק כתלות בגיל.

דיון

בסקר ארצי לאיתור בנות עם תסמונת רט נמצאו בסקירת ארבעים מעונות (מתוך 64) על פי מאפיינים קליניים כ-174 משתתפות עם תסמונת רט. הדיון הבא מתייחס לממצאים ומשמעותם.

הדיון יגע בנקודות הבאות:

1. תנאים ומגבלות בביצוע הסקר,
2. היענות לסקר וממצאים ראשוניים,
3. ממצאי המחקר בהתאם לפיזור גילאים,
4. שכיחות מאפיינים קליניים,
5. קשרים בין ממצאים קליניים שונים.
6. תוחלת חיים בתסמונת רט
7. שינוי ברמת הידע של המשתתפים בימי העיון
8. דיון ומסקנות
9. כיוונים לעתיד

1. תנאים ומגבלות בביצוע הסקר

הסקר בוצע על ידי החוקר השלישי בדו"ח זה (מ.ל.) הנ"ל מכיר את התסמונת נחקרת מזה למעלה מ-20 שנה. במסגרת היכרות זו מכיר החוקר מאות בנות עם תסמונת רט בגילאים שונים, ברמות תפקוד שונות והחשוב מכל בעלי מופעים שונים של התסמונת. ולהערכתנו היכרות זו הייתה חלק בעל חשיבות ניכרת ביכולת איתור החשודות ומהווה תנאי למחקר דומה בעתיד. הטופס ששימש לאיתור נתונים במתייחסים לתסמונת (ראה נספח 6) שנבנה לצורך המחקר הנוכחי לאור היכרות עם התסמונת היה מתאים ואיפשר איתור הנתונים הנדרשים. מבנה הביקור בכל מסגרת כלל:

- א. צפייה ראשונית בכל הבנות בכל מסגרת ואיתור חשודות ראשוניות
 - ב. מעבר על תיקי דיירות חשודות ראשוניות ואיתור מאפיינים בהיסטוריה ובהתפתחות התסמונת המאפשרים אישוש החשד הראשוני – תהליך זה צמצם את מספר החשודות הראשוני
 - ג. תחקור למטפלים סיעודיים ביחס למאפיינים הקליניים של כל חשודה (לאחר הצמצום)
 - ד. בדיקה פיזית שכללה: הערכת טונוס שרירי, הערכת מצב הגב (עקמת, עקשת), מדידת היקף ראש.
- מבנה זה נמצא מתאים ביותר לצורך מחקר דומה, במידה ויערך עם אוכלוסיות דומות בעתיד.
- ניסיון לשלוח קריטריונים מקדימים למעון ובקשה מאנשי המעון לאתר בנות עם תסמונת רט הניבה בדרך כלל איתורים בודדים ואיתור בנות שלא תאמו את פרופיל התסמונת. שימוש באופן הערכה כזה אינו יעיל, צורך זמן של המסגרת ובעל תוצאות מיזעריות. תהליך מסוג זה אינו ממולץ.

2. היענות לסקר וממצאים ראשוניים,

למרות שתוף הפעולה והתמיכה מצד היחידה הרפואית של האגף לטיפול באדם המפגר המעונות המשתתפים לא נטו לשתף פעולה בשלבי המחקר השונים. מכלל 64 המעונות 4 החליטו שלא לאפשר קיום הסקר בתחומם גם לאחר התערבות אנשי היחידה הרפואית של האגף לטיפול באדם המפגר, ולמרות השגת כל האישורים הדרושים. מכלל המעונות שזומנו לימי העיון הגיעו נציגויות ממעונות בודדים. כאשר היה צורך בהגעה למרפאת תסמונת רט בתל-השומר רק מעון אחד שלח דיירות שאותרו כחשודות. לאור הנ"ל יש לשקול מעורבות גדולה יותר של האגף לטיפול באדם המפגר בפרייקטים מסוג זה. יש להשיג מראש תקציבים לצורך הסעות של דיירות/דיירים לבדיקה רפואית (במחקר הנוכחי הוגשה בקשה לממן מסוג זה אולם הבקשה נדחתה).

3. ממצאי המחקר בהתאם לפיזור גילאים,

נקודה מעניינת הדורשת התייחסות היא התפלגות גילאי הבנות החשודות במחקר הנוכחי כלוקות ברט. ניתן לראות כי טרם המחקר הנוכחי (גרף 1) רוב הבנות המאובחנות כרט הן בסביבות גיל העשרה. המחקר הנוכחי, בזכות היותו מקיף וכולל מצא בנות מבוגרות רבות הלוקות בתסמונת ובכך השלים את התמונה (גרף 2). ניתן לראות שהבנות מגיעות לגילאים מבוגרים ויתכן ותוחלת החיים שלהן גבוהה יותר ממה שהיה ידוע עד כה – גיל 49 (Persy, 1996). המחקר הנוכחי עזר בהשלמת רצף הגילאים של הבנות ומשמש כמידע לבנות ולבני משפחותיהם ובסיס איתן להמשך מחקרים בנושא. חשוב להמשיך את תהליך האבחון באוכלוסייה זו ולהשלים בדיקות רפואיות שיתנו ידע נוסף ביחס למצבה הרפואי והתפקודי של אוכלוסייה עם תסמונת רט בגיל המבוגר וכן יאפשרו הענקת טיפול מותאם יותר לכל משתתפת.

4. שכיחות מאפיינים קליניים,

מתוך שמונה מאפיינים קליניים שנבדקו כתלות בגיל רק שניים נמצאו בעלי מובהקות סטטיסטית, והם עצירות ואפילפסיה.

עצירות- נמצא קשר משמעותי ($P=0.013$) בין גיל לעצירות כלומר יש סיכוי גבוה יותר לעצירות עם העלייה בגיל. תמונה זו עולה בקנה אחד עם המתואר בספרות על עצירות כמאפיין של בנות בוגרות עם רט¹⁴. בנוסף נמצא זה הגיוני ומקושר גם עם בעיות מעיים הקשורות לזקנה. כמו כן, ידוע כי ככל שיש שימוש נרחב יותר בחוקנים ותרופות להסדרת יציאות העצירות גוברת עקב תלות של מערכת העיכול בתרופות אלו. לממצא זה יש משמעות מבחינת הטיפול הפיזיותראפי מכיוון שהפעלה כללית משפרת גם את תפקוד מערכת העיכול ויכולה לעזור להפחתת עצירות. ממצאים נוספים מעלים כי קיים קשר עקיף בין עצירות לפעילות גופנית וזו בקשר הפוך בעל משמעות הסטטיסטית בין טונוס גבוה ($P=0.019$), לבין ירידה בניידות ($p=0.023$) ולבין

עצירות. יתכן וקשרים עקיפים אלו מספקים קשר סיבתי בין עלייה בטונוס שמביאה לירידה בניידות שפוגעת ביציאות. הממצאים הנוכחיים מעצימים את החשיבות של פעילות גופנית כדרך להפחתה בעצירות. קשר מסוג זה דווח בעבר בספרות^{15,16} והוא מחוזק בהתאם לממצאים הנוכחיים.

אפילפסיה- נמצא קשר שלילי מובהק ($p=0.008$) בין גיל לאפילפסיה. מתאם זה תואם את הממצאים בספרות על הפחתה האירועים אפילפטיים עם הגיל בתסמונת רט⁵. לאור תופעות הלוואי הניכרות האופייניות לתרופות למניעת אפילפסיה, ממצא זה מחייב בדיקה מקיפה של שימוש בתרופות למניעת אפילפסיה בקרב נשים מבוגרות עם תסמונת רט כדי למנוע מתן תרופתי ללא צורך. קשרים חיוביים מובהקים נמצאו גם בין אפילפסיה לעצירות ושימוש ידני מוגבל. יתכן וקשרים אלו מציגים את העובדה כי קיימת תלות בין התופעות הקליניות השונות בתסמונת רט וכי ישנן בנות המציגות תמונה קלינית גרועה יותר שעל פיה ניתן למצוא חריפות בכלל הביטוי הקליני של התסמונת אצל נשים מסוימות. אם זאת, יש צורך בהמשך מחקר מעמיק על משמעות קשרים אלו.

5. קשרים בין ממצאים קליניים שונים

א. הקשר החיובי המובהק בין נשימה אב- נורמאלית ל *bloating*. מהווה דיווח ראשוני ומעניין על קשר בין שני המאפיינים הללו. מתוך הקשר ניתן לסבור שהפרעות הנשימה אינן זמניות ומקומיות למערכת הנשימה וכי הן משפיעות באופן רחב יותר ויתכן ויש לכלול את תופעת ה-*bloating* במכלול האב-נורמאליות הנשימתית המוכרת בתסמונת רט.

ב. הקשר החיובי המובהק בין התקפי צחוק חסרי פשר והתקפי זעם מהווה ממצא מעניין. לאור הירידה בין גורמים אלו ביחס לגיל הממצא עשוי להתאים לידע הקיים כי הביטוי הקליני של תסמונת רט הולך ומתמתן עם הגיל. אפשרות נוספת בה ניתן לפרש את הממצאים הללו היא, כי שהייה ממושכת במעון ממתנת את הביטוי ההתנהגותי של כל הדיירים, לאור חוסר הענות של הצוות, כולל בנות עם תסמונת רט. כלומר עם הזמן הילדה לומדת שההתנהגויות שלה אינן זוכות להתייחסות והללו דועכות עם הזמן מאחר ואינן זוכות לכל חיזוק. ממצאים דומים אותרו בעבר ביחס לתינוקות בבית יתומים, ממצא זה מחייב מחקר נוסף בתחום.

ג. הליכה נמצאה מקושרת בקשר שלילי מובהק עם כפות רגלים קטנות וקרות. ממצא זה חדש ולא דווח בעבר אולם הוא מתיישב עם הבנה פיזיולוגית שאחד הגורמים לזרימת דם מופחתת לכפות הרגלים הוא חוסר תנועתיות, ועל כן ככל שהבת עם תסמונת רט תלך יותר כך תשתפר זרימת הדם וכפות הרגלים ימצאו פחות קרות. ממצא זה תואם ידע קיים כי תופעת כפות הרגליים הנפוחות והקרות/חמות אופייני יותר לבנות עם תסמונת רט שאינן ניידות¹⁷.

ד. קשר שליליים מובהקים נמצאו בין הליכה ועצירות ובין הליכה וטונוס גבוה, ממצאים אלו עשויים לשפוך קשר סיבתי בין עלייה בטונוס הגורמת לירידה בניידות אשר גורמת בתורה להגברת העצירות, כפי שנעשה

בעבר באוכלוסיות אחרות¹⁶. ממצאים אלו מהווים סמן קליני נוסף המחייב עידוד לפעילות גופנית ושמירת יכולת הניידות בקרב אוכלוסייה זו.

ה. נשימה אב- נורמאלית, בליעת אוויר, ליקויים בעמוד שדרה, הפרעות בשינה, התקפי צחוק חסרי פשר, והליכה נבדקו במבחנים הסטטיסטים ללא שינוי מובהק כתלות בגיל. על פי המתואר בספרות יכולת ההליכה מחמירה עם הגיל, בעיות נשימה שכיחות יותר בגילאים הצעירים, הפרעות בשינה נפוצות יותר אצל המבוגרות וליקויים יציבתיים מחמירים עם הגיל. כאמור כל הללו נמצאו כמגמות בלבד במחקר הנוכחי ללא שינוי מובהק סטטיסטי.

לאור ממצאים אלו, נראה שאין התאמה גורפת בין המתואר בספרות ובין הממצאים שהתקבלו במחקר הנוכחי. הסברים אפשריים לשוני יכולים להיות גודל המדגם- יכול להיות שהקשרים שלא נמצאו מובהקים מבחינה סטטיסטית במדגם הספציפי ימצאו כמשמעותיים במדגם גדול יותר. הסבר נוסף להיעדר המובהקות הסטטיסטית יכול להיות השוני במספר המשתתפים ועירוב של קבוצות גיל שונות.

6. תוחלת חיים בתסמונת רט

חשוב להתייחס באופן מיוחד לקבוצה של בנות +60. ראשית חשוב לציין שזוהי קבוצה קטנה (6 נשים) משאר הקבוצות ולכן לא מהווה בסיס איתן מספיק להשוואה לקבוצות השונות. בגרפים שונים נראה שלא ממשיכה מגמה שקדמה לה (גרפים 6,7,9). אפשרות להסביר את התופעה הוא ע"י הגדרת הבנות בקבוצה כקבוצת השורדות (survivors). הבנות נמצאות במצב טוב יותר כי מי שלא שרדה נפטרה ולכן דווקא הבנות שנמצאות הן במצב הטוב יותר וכמובן שלא מעידות על כלל האוכלוסייה (מציגות מראה של קיצון חיובי יחסית).

7. שינוי ברמת הידע של המשתתפים בימי העיון

שינוי ברמות הידע – הממצאים מעלים כי הידע בנושא תסמונת רט התגבר בצורה משמעותית מתחילת יום העיון לסיומו. התוצאות מראות כי העברת ימי עיון בנושא זה איפשרה למשתתפים להעצים את ידיעותיהם ושינוי זה תומך בקיום ימי עיון ככלי יעיל להעברת ידע לאנשי צוות כבסיס לשינוי בטיפול באוכלוסיות ספציפיות.

סיכום ומסקנות

הממצאים מעלים כי יש אפשרות לבצע סקר ארצי לאיתור אכולוסיות לא מאובחנות במסגרת מעונות בפיקוח משרד הרווחה.

הממצאים מעלים כי קיים כיום פער ניכר בין הידע הקיים היום במסגרות הפנימייה המפוקחים על ידי משרד הרווחה לבין הידע המעודכן הקיים בעולם ביחס לטיפול באוכלוסיות מסוימות (במקרה הנוכחי נבדקה אוכלוסייה של נשים עם תסמונת רט). מאחר והטיפול באוכלוסיות ספציפיות בתוך מקבץ האנשים עם פיגור שכלי תלוי וקשור בפתולוגיה הספציפית של כל אדם יש חשיבות גדולה להעמיק את הידע על מנת לשפר את הטיפול באוכלוסייה זו. לצערם של עורכי המחקר היענות "השטח" (מנהלי מעונות וצוותי מרפאות) למחקר הנוכחי לא הייתה מירבית ובאה לידי ביטוי בהמנעות משיתוף פעולה בחלק קטן מן המעונות (4 מתוך 64) ובאי הגעה כמעט גורפת לימי העיון שנערכו לקראת סיום המחקר לאחר איתור החשודות. מצב זה אינו מאפשר העברת ידע למסגרות הטיפטליות ולאור זאת מונע מהחסיים לקבל טיפול מיטבי במסגרות הפנימיות של האגף לטיפול באדם המפגר במשרד הרווחה השרותים החברתיים.

המלצות לעתיד

המלצות להמשך המחקר כוללות הרחבה של המחקר הנוכחי, הן מבחינת כמות המשתתפות והן מבחינת רוחב ועומק המחקר:

- מחקר דומה במדינות נוספות.
- בדיקת קורלציות בין משתנים נוספים ביחס לגיל.
- המשך המחקר הנוכחי אצל נשים נוספות.
- המשך המחקר אצל נשים שכבר מאובחנות.
- עריכת מחקר פרוספקטיבי העוקב אחרי התקדמות סימפטומים אצל בנות המאובחנות בלוקות בתסמונת רט לאורך השנים.

לוטן, מ. (2000). הטיפול בעקמת בתסמונת רט – תיאור מקרה. ביטאון הפיזיותרפיה, 2, 24-26.

לוטן, מ. (2006) מלאכיות הדממה: המדריך לטיפול בבנות עם תסמונת רט. הוצאת רותם, תל אביב. העמותה לתסמונת רט בישראל.

- Amir RE, Van Den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Franke U, Zoghbi H. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl CpG binding protein 2. *Nat. Genet.* 1999 23, 185–188.
- Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Francke U, and Zoghbi HY. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics.* 1999 Oct;23(2):185-188.
- Armstrong DD. The neuropathology of Rett Syndrome overview 1994. *Neuropediatrics,* 1995; 26:100-104.
- Budden SS. Management of Rett Syndrome: A ten-year experience. *Neuropediatrics,* 1995 Apr; 26(2): 75-77.
- Ellaway C, Christodoulou J. Rett syndrome: Clinical characteristics and recent genetic advances. *Disability and Rehabilitation,* 2001; 23: 98-106.
- Glaze D. Epilepsy. Paper presented at the IRSA 12th Annual Conference, Boston, MA.,(24-27 May), tape 622-18, 1996.
- Glaze D. Research updates from baylor college. IRSA annual conference, Las-Vegas, Nevada, Tape RS 10, May 18-21, 2000.
- Hagberg B. Rett Syndrome clinical and biological aspects. London: Mac K Press, 1993.
- Hagberg B, Aicardi J, Dias K, Ramos O. A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett syndrome: report of 35 cases. *Annals of Neurology,* 1983; 14: 471-479.
- Halbach NSJ, Smeets EEJ, Schrandt-stumpel CTRM et al. Aging in People With Specific Genetic Syndromes: Rett Syndrome. *Am J Med Genet A* 2008;146A:1925–1932.
- Hunter K. The Rett Syndrome handbook, 9125 Piscataway Road, Washington D.C. U.S.A, International Rett Syndrome Assosiation, 1999.
- Jacobsen K, Viken A, Von Tetchner S. Rett syndrome and aging: A case study. *Disability and Rehabilitation,* 2001; 23(3/ 4):160-166.
- Kerr AM, Armstrong DD, Prescott RJ, et al. Rett syndrome: analysis of deaths in the British Survey. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;6(Suppl 1):71-74.
- Kirby RS, Lane JB, et al. Longevity in Rett syndrome: Analysis of the North American database. *J Pediatr* 2010;156:135-138.
- Laurent D, Walter C, Edward L. Association between physical activity, fiber intake, and other lifestyle variables and constipation in a study of women. *The American Journal of Gastroenterology* 2003; 1790 – 1796.
- Leonard S. The Australian Rett syndrome study inaugural report. Telethon institute for child health research, Western Australia, 2002.

- Leonard H, Thomson M, Glasson E, Fyfe S, Leonard S, Ellaway C, Christodoulou J, Bower C. Metacarpophalangeal pattern profile and bone age in Rett Syndrome: Further radiological clues to the diagnosis. *Am J Med Genet.* 1999; 12(83), 88-95.
- Lotan M, Isakov E, Merrick J. Improving functional skills and physical fitness in children with Rett syndrome. *J Intell Disabil Res.* 2004; 48(8), 730-735.
- Lotan M, Zysman L. The digestive system and nutritional considerations for individuals with Rett syndrome. *TheScientificWorldJOURNAL* 2006; 6, 1619–1630.
- Lotan M, Merrick J, Kandel I, et al. Aging in persons with Rett syndrome: An updated review. *The Scientific World Journal* 2010;10:778-787.
- Lotan M. Angels of silence: Caring for Rett syndrome. Tel Aviv: Rotem publication, 2006.
- Merrick J. Data on residential care for persons with intellectual disability in Israel, 1985-2005. Jerusalem: Office Med Dir, Min Soc Affairs, 2006.
- Morad M, Nelson NP, Merrick J, et al. Prevalence and risk factors of constipation in adults with intellectual disability in residential care centers in Israel. *Ben Gurion University of the Negev, Beer-Sheva, Israel.* 2007 Nov-Dec;28(6):580-586.
- Motil KJ, Schultz RJ, Abrams S, Ellis KJ, Glaze DG. Fractional calcium absorption is increased in girls with Rett syndrome. *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition.* 2005; 42(4), 419-426.
- Nieto MA, Candau RS, Prieto P. Contribution to studies of seizures in Rett Syndrome analysis of critical forms of four cases. *Review Neurology,* 1995; 23: 1185-1189.
- Percy AK. International research review. paper presented at the IRSA 12th annual conference. Boston MA (24-27 May) tape 622-15, 1996.
- Piazza CC, Fisher W, Kiesewetter BS, Bowman L, Moser H. Aberrant sleep patterns in children with Rett Syndrome. *Brain & Development,* 1990; 2:488-493.
- Plioplys AV, Kasnicka I. L-Carnitine as treatment for Rett syndrome. *South Afr Med J* 1993;86:1411-2.
- Reilly S, & Cass H. Growth and nutrition in Rett syndrome. *Disability and Rehabilitation,* 2001; 23: 118-128.
- Ribeiro RA, Romano AR, Birman-Goldenberg E, & Mayer MP. Oral manifestations in Rett Syndrome: A study of 17 cases. *Pediatric Dentistry,* 1997; 19: 349-352
- Rossin L. Effectiveness of therapeutic and surgical intervention in the treatment of scoliosis in Rett syndrome. A seminar work, University of Duquesne, 1997: 1-19.
- Saavedra JM Gastrointestinal crises in Rett Syndrome. *International Rett Syndrome Association Newsletter,* 1997; Winter: 3-5.
- Tesini DA, Fenton-Sanford J. Oral health needs of persons with physical or mental disabilities. *Dental Clinics of North America,* 1994; 38: 483-498.
- Zysman L, Lotan M, Ben-Zeev B. Osteoporosis in Rett syndrome: a study on normal values. *TheScientificWorldJOURNAL* 2006; 6, 1619–1630.

נספח 1 - טופס להערכת ידע כללי והתמצאות בנושא הטיפול הקליני בתסמונת רט

שלום רב, לפניך שאלון אנונימי קצר אשר נועד להעריך את ידיעותיך בנושא תסמונת רט. אנא ענה עליו ללא העזרות באחרים כמידת יכולתך. במידה והתשובה אינה ידועה לך המנע מניחוש.

תאריך _____ אני עונה על שאלון זה בפעם ה: ראשונה/שנייה/שלישית
הידע שלי בנושא תסמונת רט מבוסס על: ידע אישי/שמועות/ספרות מקצועית/ימי עיון/הכרות אישית עם אישה עם תסמונת רט/בני משפחה/עובדים אחרים עם הכרות עם תסמונת זו/

השלם:

תסמונת רט הנה:

בטיפול בריפוי בעיסוק עם בנות עם תסמונת רט ניתן להשיג:

בהערכה שנתית במרפאת מומחים עבור בנות עם תסמונת רט מבצעים:

בטיפול בהידרותרפיה עם בנות עם תסמונת רט ניתן להשיג:

בטיפול בפיזיותרפיה עם בנות עם תסמונת רט ניתן להשיג:

בטיפול בתקשורת עם בנות עם תסמונת רט ניתן להשיג:

בטיפול במוסיקה עם בנות עם תסמונת רט ניתן להשיג:

בטיפול בסנוולן עם בנות עם תסמונת רט ניתן להשיג:

שאלות כן/לא

כיום ידוע לי כי:			
לא יודע	לא	כן	תסמונת רט היא תסמונת גנטית
לא יודע	לא	כן	תסמונת רט היא ברובה תסמונת תורשתית
לא יודע	לא	כן	תסמונת רט היא תסמונת ניוונית
לא יודע	לא	כן	ניתן לאתר במוח אזורים פגועים
לא יודע	לא	כן	ניתן להשיג שיפור הליכה אצל בנות עם תסמונת רט
לא יודע	לא	כן	ניתן להחזיר הליכה לבנות עם תסמונת רט שלא הלכו מעל 20 שנה
לא יודע	לא	כן	בנות עם תסמונת רט יכולות להתחיל ללכת אחרי גיל 15
לא יודע	לא	כן	יש חשיבות לאבחון הקליני בתסמונת רט
לא יודע	לא	כן	יש חשיבות לאבחון גנטי בתסמונת רט
לא יודע	לא	כן	יש חשיבות לאבחון גנטי בגיל מבוגר לבנות עם תסמונת רט
לא יודע	לא	כן	יש בנות עם תסמונת רט אשר יכולות דבר
לא יודע	לא	כן	בנות עם תסמונת רט יכולות להשתמש בתקשורת תומכת חלופית

לא יודע	לא	כן	בנות עם תסמונת רט יכולות להשתמש בהליכון
לא יודע	לא	כן	בנות עם תסמונת רט יכולות להפעיל כסא גלגלים ממונע
לא יודע	לא	כן	בנות עם תסמונת רט הנן אוטיסטיות
לא יודע	לא	כן	לבנות עם תסמונת רט אין יכולת למידה
לא יודע	לא	כן	בנות עם תסמונת רט שייכות לבטריית האיבחון של ה-PDD
לא יודע	לא	כן	השלב הרביעי (נסיגה מוטורית מאוחרת) בתסמונת רט, הוא הכרחי
לא יודע	לא	כן	בנות עם תסמונת רט מתות בגיל צעיר
לא יודע	לא	כן	בנות עם תסמונת רט אינן יכולות להיות משוקמות
לא יודע	לא	כן	לבנות עם תסמונת רט עולם רגשי עשיר
לא יודע	לא	כן	קיימים שינויים בהופעת אירועים אפילפטיים עם הגיל אצל בנות עם תסמונת רט

במעון בו אני עובד:

- א. אין כלל בנות עם תסמונת רט במעון
- ב. במעון בו אני עובד יש בנות עם תסמונת רט והטיפול הניתן כיום במעון לבנות אלו כולל התערבות בתחומים הבאים (במידה ותוכל אנה פרט במספר מילים בכל תחום):

1.

2.

3.

4.

5.

6.

7.

הערות כלליות לסיכום:

From the desk of

JOAV MERRICK

Date: September 19, 2007

Nitza Davidovitch
Director of Academic Development & Assessment
Ariel University Center of Samaria
Tel- 03-9066103
Fax - 03-9371465
E-mail - d.nitza@vcariel.vosh.ac.il

Ref: Survey of cases of Rett Syndrome in residential care centers in Israel conducted by Meir Lotan

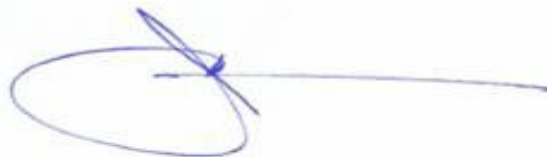
This letter to confirm that the survey conducted in residential care centers in Israel under my authority with the purpose to find undiagnosed cases of Rett syndrome is conducted with my permission, under my supervision and after approval of the project from the Institutional Review Board of the Office of the Medical Director.

According to law the Office of the Medical Director is the Ethics Committee (Helsinki) concerned with approval of research project in this population.

Meir Lotan has my permission to enter all 60 residential care centers to discuss the study with my medical staff on site, to assess the medical charts and to conduct an initial clinical assessment on site or refer to further investigation at the National Rett Syndrome Center, Chaim Sheba Medical Center, Tel Hashomer.

Any further question should be directed to me.

Sincerely yours



Joav Merrick
Medical Director
Division for Mental Retardation in Israel
Ministry of Social Affairs
Jerusalem

Joav Merrick, MD, MMedSci, DMSc
Professor of Child Health and Human Development
Affiliated with the Kentucky Children's Hospital, University of Kentucky, Lexington, United States

Work address: Medical Director, Division for Mental Retardation, Ministry of Social Affairs, POB 1260, IL-91012 Jerusalem, Israel
Tel: 972-2-6708122, Fax: 972-2-6703657

Home address: Postbox 131, IL-71945 Neve Tzuf, Israel
Tel: 972-8-9201918, Fax: 972-8-9201917, E-mail: jmerrick@internet-zahav.net

נספח 3: אישור ועדת אתיקה

טופס אישור לעריכת מחקר
המרכז האוניברסיטאי אריאל בשומרון

שם המנחה: מאיר לוטן

שם המחקר/סקר: איתור וניתוח מאפיינים קליניים של נשים מבוגרות עם תסמונת רט

הנני מאשר/ת שקראתי בקפדנות את המסמכים המצורפים בנושא "הוראות לסטודנטים העורכים מחקרים במסגרת סמינריון אמפירי" ו"דיווח על מחקר וניסויים בבני אדם."

הנני מודעת/ת לכללים הקשורים לזכויות הפרט המשתתף במחקרים וניסויים בבני אדם ומתחייבת/ת לשמור על זכויות אלה כפי שהוצגו. המידע שרשמתי במסמך "דיווח על מחקר בבני אדם", לפי מיטב ידיעתי, נכון, מלא ומדויק.

אני מתחייב לביצוע המחקר לפי התנאים שתוארו בשני המסמכים שהוצגו לעיל ולפי מערך המחקר שהוגש לקבלת אישור המחקר המוצע .

שם המנחה: מאיר לוטן

שמות החוקר/ים: (נא לחתום בחתימה ברורה):

1. סיון דביר

2. ענבל לבני

תאריך: 20/05/10

אישור לסטודנטים העורכים מחקר במסגרת סמינריון אמפירי

שם המרצה: 33 ני' 157

תאריך: 30/5/10

המחקר אושר בתאריך: 30/5/10

המרכז האוניברסיטאי אריאל בשומרון

דיווח על מחקר וניסויים בבני אדם

1. **שם החוקר:** מאיר לוטן **החוג/ פקולטה:** פיזיותרפיה
2. **מטרותיו (בתמצית):** ניתוח מאפיינים קליניים של נשים מבוגרות עם תסמונת רט.
3. **הליכי המחקר (בתמצית):** עיבוד נתוני מחקר בו נערך אבחון בנות מבוגרות עם תסמונת רט. במחקר נערכו ביקורים בכל 65 המעונות בפיקוח משרד הרווחה בארץ ואיסוף נתונים על מצבן הבריאותי של הבנות השוכנות בו. נערכו אבחונים של תסמונת רט בבנות המציגות ממצאים קליניים והיסטוריה רפואית רלוונטית לתסמונת. במסגרת עבודת הסמינריון נערוך עיבוד נתונים וסיווג של שכיחות התסמינים השונים.
4. **אוכלוסיית היעד למחקר ואופן גיוס/ זימון המשתתף:** נתונים ביחס לבנות שאובחנו על ידי החוקר כלוקות בתסמונת רט.
5. **הערכת הסיכון/ נזק/ אי- נוחות(מכל סוג שהוא, לרבות מבחינה נפשית הצפויים לנחקרים).**
 - א. לא צפוי כל סיכון/ נזק/אי- נוחות
 - ב. צפוי סיכון/ נזק/ אי – נוחות (נא פרט) _____
 - ג. אם כן צפוי אי נוחות, כיצד תטפל באי נוחות זו? -----
6. **הערכת התועלת הצפויה לנחקרים / למדע/ לחברה (נא פרט) איתור המאפיינים הקליניים**

השכיחים ביותר של הבנות עשוי לייעל את הטיפול בהן. לדוגמא: לנשים המאובחנות עם תסמונת רט יש פוטנציאל הליכה. קיימת אפשרות לנסות לשקם יכולות הליכה של אישה בכיסא גלגלים שעד לאבחון לא היה ידוע כי יש לה סיכוי ללכת, טיפול מקדים בבעיות לב האופייניות לבנות עם רט וכדומה. כמו כן, ניתן לערוך השוואה בין היכולות המוטוריות והקוגניטיביות של בנות עם תסמונת רט בגילאים הצעירים לעומת המבוגרות יותר. על פי ההשוואה ניתן יהיה לקבל תמונה כללית על ההתפתחות/התדרדרות של הבנות הצעירות (המודעות הגדולה לתסמונת קיימת רק ב-20 שנה האחרונות ולכן רוב הבנות המאובחנות הן צעירות ואין הרבה מידע על מבוגרות עם רט). הבנות הצעירות יוכלו לקבל טיפול מקדים או כזה שיהיה יעיל להן בהתאם למצב הצפוי להן בבגרותן.

7. האם האמור בששת הסעיפים לעיל יוסבר למשתתפים?

א. אם כן, כיצד?-----

ב. לא, מדוע? עבודת הסמינריון כוללת עיבוד נתונים קיימים ואינו כולל התערבות מחקרית כל שהיא.

8. האם נדרשת הסכמה מדעת בכתב של המשתתפים במחקר/ ניסוי?

א. כן (נא לצרף עותק של טופס ההסכמה מדעת).

ב. לא, מדוע? עבודת הסמינריון אינה מערבת התערבות מחקרית עם הנבדקים

9. האם יימסר למשתתפים שהם רשאים לא להשתתף בניסוי או לפרוש מהמחקר בכל שלב

שירצו?

א. כן

ב. לא, מדוע? עבודת הסמינריון כוללת עיבוד נתונים קיימים

10. האם בכוונת החוקר לתת הסבר למשתתפים בתום המחקר/הניסוי?

א. כן

ב. לא, מדוע? המחקר המקורי נערך בשיתוף האגף לטיפול באדם המפגר במשרד הרווחה

וכולל העברת הנתונים לידי הנהלת האגף בסיומו

11. האם ינקטו אמצעים כדי להבטיח סודיות / חיסוי/ עילום שם הנתונים/ המידע, שיתקבלו

מהמחקר/הניסוי לגבי המשתתפים אינדיווידואליים?

א. כן/נא לפרט) הסטודנטיות המעורבות בעיבוד הנתונים יחתמו על טופס שמירת סודיות

ב. לא, מדוע? _____

12. האם יימסר למשתתפים שהם זכאים, אם רצונם בכך, לקבל מהחוקר דיווח כללי לגבי נתונים/

מידע שיתקבלו מסיכום הנתונים של המחקר/ניסוי?

א. כן _____

ב. לא, מדוע? המשתתפות הן דיירות עם לקות אינטלקטואלית המתגוררות במעונות שבפיקוח משרד

העבודה והרווחה.

13. הערות החוקר: הסמינריון הנוכחי כולל עיבוד נתונים קיימים ללא התערבות מחקרית כל שהיא עם

נבדקים

נספח 4 – רשימת מעונות לאנשים עם לקות קוגניטיבית

מעונות ממשלתיים

מספר	מעון	כתובת	טלפון	פקס	סלולרי/בית
1.	חברת נעורים	ת"ד 6 גוש תל מונד 40650	09-7961912 09-7961911 09-7967858	09-7962194	יאלו מורסטין
2.	טללים	ת"ד 588 דימונה 86104	08-6820666	08-6550151	נילי בן דור
3.	כפר נחמן	ת"ד 69 רעננה 43100	09-7701500 09-7701501 09-7701510	09-7718015	מיכה לימור
4.	לבצלר	ת"ד 37 הרצליה 46100 ההגנה 26 הרצליה	09-9615300 09-9615301 09-9501518	09-9578697	מוטי ארבל
5.	נווה מנשה	שער מנשה 38814	04-6378029 04-6379384 04-6379386 04-6378099	04-6274011	אלי מגד
6.	נופים	ת"ד 1529 טבריה 14115	04-6727301 04-6727306	04-6727300	הרצל חבושה
7.	עתידות	ת"ד 173 עכו 24101	04-9017500 04-9017501 04-9017502	04-9811926	שמעון גרינצייג
8.	רוחמה	ת"ד 348 כפר סבא 44102 רח' הטייסים 119 כפר סבא	09-7634624 09-7634600 09-7634627	09-7657054	דניאל אידסס

		09-7634611			
מנחם הדרי	09-7463561	09-7757400 09-7757401 09-7757430	ת"ד 76 רעננה 43000	שקמה	9.

מעונות ציבוריים

מספר	מעון	כתובת	טלפון	פקס	סלולרי/בית
10	אלווין	רח' הנרייטה סאלד 20 ירושלים 96502	02-6411212 02-641154602- 6415675	02-6424111	איה רוט
11	בית אורי	גבעת המורה עפולה 18700	04-6522720 04-6590419 04-6527760	04-6597585	יוסי שחר
12	בית דוד	החוצבים 5 מעוז ציון ב' 90805	02-5341127 02-5795846	02-5795846	חיה לוי
13	בני שמחה	רובינזון יחזקאל 21 פתח תקווה	03-9390710	03-9130079	ליאורה רובין
14	הלב הקדוש	ת"ד 2106 חיפה 31020	04-8673890	04-8664805	סר פסקל גרגור
15	כפר כנא	צומת בן רימון, כפר כנא 16930	04-6517531 04-6516448	04-6516443	חשיבון סוהיר
16	כפר רפאל	ת"ד 425 באר שבע 84103	08-6438157 08-6438156	8-6418102	צבי מדר
17	כפר תקוה	ת"ד 17 קרית טבעון 36100	04-9838666 04-9838603 04-9838604	04-9838602	משה גרוס
18	מוריה	ת"ד 127 גדרה 70700	08-8511666	08-8511660	נעמה סודקביץ
19	סנט וינסנט	ת"ד 9209 ירושלים 91190	02-6413280	02-6438160	סר קתרין פוקס
20	סנט וינסנט דה-פול	שלמה המלך 3 ים-94182	02-6254596		סר דניס חיידר

מור טונגרייך	03-6711880	03-6711888	ת"ד 435 בני ברק 51105	עלה ב"ב	21
שלומית גרייבסקי	02-5011001	02-5011000 02-5011002 02-5011003	ת"ד 61023 י-ם 91360 הריקמה 9 י-ם	עלה י-ם	22
אתי דיין	07-32360556	07-32360555	ת"ד 771 אופקים 80300	עלי נגב	23

מעונות פרטיים

מספר	מעון	כתובת	טלפון	פקס	סלולרי/בית
.24	אביב	ת"ד 635 רמלה 72104	08-9220167	08-9221407	אסתר גרינברג
.25	אור	ת"ד 7100 נתניה 42170	09-8626182 09-8825260 09-8626183	09-8330042 09-8626183	אורית בר
.26	אילנית	ת"ד 80 פרדס חנה 37100	04-6378760 04-6378761	04-6370838	חני שורר
.27	אלנהאדה (טמרה)	ת"ד 86 טמרה 24930	04-9943954	04-9940241	מונא דיאב
.28	אלבשמה (שפרעם)	ת"ד 4 שפרעם 20200	04-9862685	04-9500407	סוהיל כראם
.29	אשכר	ת"ד 78 בנימינה 30500	04-9530583	04-9531542	בת שבע פייגל
.30	בית עדן	רח' דני מס 8 רמלה 72402	08-9256588	08-9256740	אילן כהן
.31	בית עדנאן	ת"ד 24 כפר ירכא 24967	04-9967251 04-9967163	04-9967145	ז'קלין חכואתי מטר
.32	בית דפנה	הלוחמים 45 חולון 58220	03-5025401	03-5025410	מיכל נצר
.33	בני ציון	המרץ 1 ראש העין 48017	03-9380741 03-9380742	03-9381201	ריקי רביוב
.34	בר דרור	רופין 24 כפר סבא 44209	09-7655345 09-7657169	09-7665054	עמליה לוי
.35	גילעד	נורדאו 25 חדרה 38243	04-6339880	04-6224014	סנדרוב דובי
.36	דרור ירכא	ד"נ מעלה הגליל ירכא 4967	04-9961274 04-9961445	04-9966927	ג'מאל רמאל
.37	הוד	ת"ד 46565 חיפה 31465	04-8515850	04-8512999	חנה פלס

אליאס בייסרמן	08-9965668	08-9965667	קבוץ עין השלושה ד.ג. הנגב 85128	השלושה	.38
נזיה כבהא	09-7935376	09-7937175	ת"ד 4006 טירה 44915	טירה	.39
יורם וקשלק	02-5790058	02-5342123 02-5343511	ת"ד 40144 מבשרת ציון 90805	ידידה	.40
שרית שטיין	03-9472940	03-9461882	ת"ד 2033 ראשל"צ 75120	כלנית	.41
אילן אוחנה	04-6271524	04-6376957 04-6270928	ת"ד 1562 פרדס חנה 37114	כפר לי	.42
דורית ושלר	04-6288807	04-6380181	ת"ד 22 בנימינה 30500 רח' הכובשים 23 זכרון יעקב	כרמל	.43

מעונות פרטיים

מספר	מעון	כתובת	טלפון	פקס	סלולרי/בית
.44	נווה אדיר	רח' שלום עותמי 1 שכונת מרמורק רחובות 76507	08-9377401	08-9377410	יעל וייס
.45	נווה אתגר	ת"ד 9460 חדרה 38000	04-6306166	04-6306199	רמי דדשוב
.46	נווה בנימין	רח' משה שרת 29 קרית אתא –	04-8438054	04-8438054	קורין שביט
.47	נווה האירוס (סנטוריום)	ת"ד 28 נס ציונה 70450	08-9403047	08-9400805	מלי ביידר
.48	נווה כנרת	ת"ד 3086 טבריה 14130	04-6733844 04-6733842 04-6733843	04-6735843	יואל ברחד
.49	נווה צדק	שבזי 37 ת"א 65150	03-5194200	03-5194210	רחל פרסקו
.50	נווה רם	ת"ד 41 כפר חסידים 20450	04-9846465 04-9846448	04-9040008	שמוליק ברחד
.51	נטוע	ת"ד 93 חדרה 38100	04-6332555 04-6338565	04-6330434	קובי אילוז
.52	נצרת (ביתנו)	ת"ד 1566 נצרת 16000	04-6556781	04-6454211	אמאל כראם
.53	סאלם נגב	שכונה 31 בית 2 ת.ד 1068 כסיפה 84923	08-9974736	08-9974726	מחמוד עתאמנה
.54	סביון	ת"ד 22 בנימינה 30500	04-6389848	04-6289097	עדנה אלטר
.55	עמית-לוד	איסקוב 7 לוד נורדאו 5 רמלה 72425	08-9215225	08-9292319	רז לוי

ג'יהאד שלבי	04-6383920	04-6383737	בקה אל גרבייה 30100	פרח שלבי	.56
סעד גראייסי	08-9917256	08-9917235	ת"ד 622 רהט 85357	רהט (ביתנו)	.57
איציק ביטון	02-9968888	02-9919538 02-9919537	מושב נווה מיכאל, עמק האלה 99685	רוגלית	.58
אורן גומפל	04-6271817	04-6373914	ת"ד 146 פרדס חנה 37101	רמים	.59
אלון הובר	04-8510086	04-8510621 04-8510622	רח' סנט לוקס 7 חיפה	רמת חיפה	.60

המשך מעונות פרטיים

מספר	מעון	כתובת	טלפון	פקס	סלולרי/בית
.61	רמת טבריה	ת"ד 3057 טבריה 14130	04-6731002 04-6731241	04-6731003	אלון הובר
.62	רנד אקסאל	אקסאל ת"ד 2289 נצרת 1612	04-6561411	04- 6561670	עומרי זיאד
.63	רנד אלקודס	ת.ד. 49072 ירושלים 91490 בית חנינא	02-5839112 02-5839113	02- 5839114	חמדאן ג'אלולי

תאריך _____

נספח 5 - טבלת איסוף נתונים ראשוני למחקר איתור בנות מבוגרות

מספק סידורי _____ שם הדיירת _____ ש.ל. _____

ת.ל. _____ מעון _____ קבוצה _____

מספר	נתון	ממצאים		הערות
		הסתכלות קלינית	תיק רפואי	
1.	תנועות ידיים סטריאוטיפיות			
2.	רעד בגו אשר עשוי לערב גם את הגפיים			
3.	חוסר יציבות עם הליכה על בסיס רחב הליכה נוקשת רגליים לפעמים הליכה על קצות האצבעות.			
4.	נשימה אבנורמאלית			
5.	Bloating			
6.	עקמת ו/או גבנון			
7.	חריקת שיניים Bruxism			
8.	כפות רגליים קטנות וקרות. כנ"ל כפות ידיים			
9.	גוף קטן מימדים			
10.	היקף ראש			
11.	הפרעות שינה וחוסר מנוחה בזמן שינה			
12.	עצירות			
13.	התפתחות תקינה לכאורה ב-6 עד 18 חודשי החיים הראשונים			
14.	היקף ראש תקין בעת הלידה, האטה בגדילת היקף הראש בין גיל 3 חודשים עד 4 שנים			
15.	אפילפסיה			
16.	עקמת ו/או גבנון			
17.	הפרעות שינה וחוסר מנוחה בזמן שינה			
18.	עצירות			

הערכה ראשונית

**Best practice –
Detecting a specific undiagnosed population, implementing an initial clinical
education program and evaluating results –**

A test population – individuals with Rett syndrome

Abstract

In order to implement appropriate intervention programs one must perform an initial diagnosis, detect specific population within the general group of individuals with IDD, specify the specific therapeutic needs of those clients, build appropriate intervention programs, instruct the staff caring for this group of clients on proper intervention ways and techniques, and evaluate the change that has been achieved by service providers after suggesting appropriate intervention programs. One such group of clients, which has known needs, are individuals with Rett syndrome (RTT).

Rett syndrome

RTT is a complex neurological disorder resulting from a genetic fault that occurs mostly in females and affects them throughout their lives. Due to the fact that RTT became first known 28 years ago with the publication of an article by Hagberg et al., (1983), most individuals diagnosed with Rett syndrome are usually under that age. Since the accepted incidence of individuals with RTT is 1:10,000 across all races, world wide, there should be approximately 375 adults diagnosed with this disorder in Israel. So far, only 140 children were diagnosed with the syndrome, and it is believed that many more adults are residing undiagnosed in residential centers across Israel. Due to the complex needs of this population (Scoliosis, Epilepsy, Osteoporosis, Constipation), the fact that an organized and specialized intervention and follow up can be provided free of charge by the expert RTT clinic at Sheba Hospital, and the need to apply appropriate intervention programs, it is crucial to diagnose those individuals so they can receive appropriate knowledgeable interventions.

Procedure

The suggested research proposal included a national survey across all 64 facilities caring for individuals with IDD to detect (out of the 7,200 woman residing within those facilities) suspected candidates for further evaluation, and intervention.

Results

After a physical examination, an interview with caregivers, and assessing past history from medical files, 174 individuals have been suspected with RTT according to clinical features. This group of clients represents 6% of all women residing in residential centers across Israel. From the residents re-evaluated by the RTT clinic experts in Sheba Hospital 75% were approved by a second observer (Inter-rater agreement) as having RTT according to clinical features.

After the detection stage, 3 one-day workshop regarding RTT and the clinical intervention appropriate for this group of clients have been conducted across Israel (Carmiel, Sheba hospital, Ofakim). Initial evaluation suggests a significant improvement ($p < 0.05$) in knowledge regarding RTT among participants in those workshops. Despite initial intention to evaluate change in therapeutic or medical intervention for this group of clients, the participation of staff from residential centers was minimal and therefore did not enable the intended evaluation.

Conclusions

It was found possible to detect specific undiagnosed populations residing in residential settings across the country with considerable agreement across different expert evaluators. The findings suggest that it is important that the initial evaluator will have considerable knowledge regarding the examined population.

It was also found possible to enhance existing knowledge held by caregivers in regards to specific groups of clients, through conferences or workshops.

The final findings however suggest that change in present therapeutic and medical intervention for individuals with IDD will only be achieved through official involvement, and enhanced motivation by local care providers.



Ariel University Center of Samaria

מדינת ישראל
משרד הרווחה והשירותים החברתיים
האגף לטיפול באדם עם פיגור שכלי

**Best practice –
Detecting a specific undiagnosed population,
implementing an initial clinical education
program and evaluating results –
A test population – individuals with Rett
syndrome**

Dr Meir Lotan

Physical therapy department, Ariel University Center of Samara,
Ariel

Dr Bruria Gidoni-BenZeev

The department for child neurology, Safra children's Hospital at
Sheba medical center, Ramat-Gan.

Prof Joav Merrick

The medical unit at the section for caring for individuals with
Intellectual disability, Ministry of social affairs.



This work was supported by a grant from Shalem Fund
for the development of services for people with intellectual disabilities
in the local councils in Israel

2011

קרן שלם/043/2011