

Πρόγραμμα Μεταπτυχιακών Σπουδών Εξειδίκευσης του Τμήματος Ελληνικής Φιλολογίας του  
Δημοκρίτειου Πανεπιστημίου Θράκης  
σε συνεργασία με το  
ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος – Ινστιτούτο Πληροφορικής και Τηλεπικοινωνιών με τίτλο: «Εξειδίκευση στις  
Τ.Π.Ε. και Ειδική Αγωγή – Ψυχοπαιδαγωγική της ένταξης»

**ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT ΚΑΙ Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ**  
**CHILDREN WITH RETT SYNDROME AND THE ROLE OF THE FAMILY**

της

Κελεπερτζή Ειρήνης

Μεταπτυχιακή διατριβή που υποβάλλεται  
Στην τριμελή επιτροπή για την απόκτηση του μεταπτυχιακού τίτλου του  
Προγράμματος Μεταπτυχιακών Σπουδών Εξειδίκευσης  
Του Τ.Ε.Φ. – Δ.Π.Θ. σε συνεργασία με το Ε.Κ.Ε.Φ.Ε. Δημόκριτος – Ινστιτούτο  
Πληροφορικής και Τηλεπικοινωνιών  
Με τίτλο: «Εξειδίκευση στις Τ.Π.Ε. και Ειδική Αγωγή – Ψυχοπαιδαγωγική της  
Ένταξης»

Εγκεκριμένο από την τριμελή επιτροπή:  
1ος Επιβλέπων: κα Ζωή Καραμπατζάκη, Συνεργαζόμενη Ερευνήτρια στο Ε.Κ.Ε.Φ.Ε.  
Δημόκριτος  
2ος Επιβλέπων: κα Χριστίνα Συριοπούλου-Δελλή, Αναπληρώτρια καθηγήτρια του  
ΠΑ.ΜΑΚ.  
3ος Επιβλέπων: κα Αγάθη Σταθοπούλου, Συνεργαζόμενη Ερευνήτρια στο Ε.Κ.Ε.Φ.Ε.  
Δημόκριτος

Αθήνα

2021

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Με τον όρο «σύνδρομο» περιγράφεται ένα σύμπλεγμα από ταυτόχρονες ενδείξεις και συμπτώματα. Κάθε σύνδρομο χαρακτηρίζεται από τη δική του τυπολογία- σωματικά, γνωστικά και συμπεριφορικά χαρακτηριστικά- που μπορεί να οφείλεται σε γενετικά ή περιβαλλοντικά αίτια ή ακόμη και να συνυπάρχουν οι δυο ομάδες αιτιών. Ένα από τα σχετικά σπάνια γενετικά σύνδρομα είναι το σύνδρομο RTT. Η υπάρχουσα βιβλιογραφία, που αφορά αυτό το σύνδρομο, βασίζεται κυρίως στην πορεία εξέλιξης της διαταραχής, στα συμπτώματα και στις θεραπείες.

Στη παρούσα έρευνα ανιχνεύεται η ψυχοκοινωνική επιρροή που δέχεται η οικογένεια από τη διάγνωση έως και την παρούσα χρονική φάση της ζωής των κοριτσιών με σύνδρομο RTT, καθώς και οι μελλοντικές της προσδοκίες. Για την επίτευξη αυτού του σκοπού διενεργήθηκε ποιοτική μελέτη μέσω ημιδομημένης συνέντευξης εις βάθος σε 6 γονείς με κορίτσια που παρουσιάζουν σύνδρομο RTT, ηλικίας 6-16 ετών. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα της έρευνας, οι γονείς φαίνεται να είναι σε θέση να διαχειριστούν με τον καλύτερο δυνατό τρόπο την κατάσταση, χωρίς να επηρεάζεται ιδιαίτερα η κοινωνική τους ζωή. Επίσης, δεν φαίνεται να έχει επηρεαστεί η επαγγελματική τους ζωή, καθώς και να αντιμετωπίζουν οικονομικά προβλήματα. Επιπλέον, από την έρευνα προέκυψε ότι δεν υφίσταται ιδιαίτερη εμπιστοσύνη στους Έλληνες γιατρούς, θεραπευτές και επαγγελματίες ψυχικής υποστήριξης και συμβουλευτικής. Το τελευταίο βασίζεται, σύμφωνα με την άποψη των περισσότερων γονέων, στην ελλιπή βιβλιογραφία και στη σποραδικότητα της νόσου. Σε γενικές γραμμές οι γονείς έχουν μια ρεαλιστική άποψη και αποδοχή της αναπηρίας των κοριτσιών, συνοδευόμενη όμως από μια ισχυρή θέληση και μια αισιόδοξη προοπτική για το μέλλον τους.

## BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Ager, S., Fyfe, S., Christodoulou, J., Jacoby, P., Schmitt, L., & Leonard, H. (2006). Predictors of Scoliosis in Rett Syndrome. *Journal of Child Neurology*, 21(9), 809-813.
- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5<sup>th</sup> Edition- DSM-5<sup>TM</sup>*. Washington, DC- London, England.
- Amir, R. E., VandenVeyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U., & Zoghbi, H. Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23, 185-188.
- Αντζαλάκη, Ε. (2000). ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΕΙΔΙΚΕΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ: Συμβουλευτική και ψυχοκοινωνική στήριξη γονέων: ένα πρόγραμμα για γονείς με παιδιών με ειδικές ανάγκες. Στο Α. Καλαντζή-Azizi & Η. Μπεζεβέκης (Ed.), *ΘΕΜΑΤΑ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΕΙΑΣ ΠΑΙΔΙΩΝ & ΕΦΗΒΩΝ* (pp. 201-212). Αθήνα: Ελληνικά γράμματα.
- Αρμπουνιώτη, Β., Κουτσοκλένη, Ι., & Μαρνελάκης, Μ. (2007). Νοητική Υστέρηση. Στο ΕΠΕΑΕΚ ΙΙ, Μ. Μαρνελάκης (Ed.), *Διαναπηρικός Οδηγός Επιμόρφωσης* (pp. 3-120). Αθήνα: Πάντειο Πανεπιστήμιο Κοινωνικών και Πολιτικών Επιστημών, Τμήμα Ψυχολογίας.
- Ben Zeev, B., Yaron, Y., Schanen, N. C., Wolf, H., Brandt, N., Ginot, N., et. al. (2002). Rett Syndrome: Clinical Manifestations in Males with MECP2 Mutations. *Journal of Child Neurology*, 17(1), 20-24.
- Blacher, J. (1984). Sequential Stages of Parental Adjustment to the Birth of a Child with Handicaps: Fact or Antifact?. *Mental Retardation*, 22(2), 55-68.
- Bumin, G., Uyanik, M., Yilmaz, I., Kayihan, H., & Topcu, M. (2003). HYDROTHERAPY FOR RETT SYNDROME. *Journal of Rehabilitation Medicine*, 35(1), 44- 45.
- Βωνιάτη, Λ., & Χαραλάμπους, Ι. (2018). Κλινική αναγνώριση, επικοινωνιακές δεξιότητες και θεραπευτικές παρεμβάσεις σε άτομα με σύνδρομο Rett. *ΑΡΧΕΙΑ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ*, 35(2), 188-197.

Cardoza, B., Clarke, A., Wilcox, J., Gibbon, F., Smith, P. E. M., Archer, H., et al. (2011). Epilepsy in Rett syndrome: Association between phenotype and genotype, and implications for practice. *Seizure*, 20(8), 646-649.

Cass, H., Reilly, S., Owen, L., Wisbeach, A., Weekes, L., Slonims, V., et al. (2003). Findings from a multidisciplinary clinical case series of females with Rett syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 45, 325–337.

Caviness, J. N. (1996). Myoclonus. *Mayo Clinic Proceedings*, 71(7), 679-688.

Γενά,Α.(2002). *Αυτισμός και διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές*. Αθήνα: αυτοέκδοση

Γεωργακόπουλος, Π. Α. (2008). ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RETT. *ΘΕΜΑΤΑ ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ-ΓΥΝΑΙΚΟΛΟΓΙΑΣ*, 2, 138-142.

Chahrour, M., & Zoghbi, H. Y. (2007). The story of Rett Syndrome: From Clinic to Neurobiology. *Neuron*, 56(3), 422-437.

Γκοτζαμάνης, Κ. (ed) (2004). *Διαγνωστικά κριτήρια DSM-IV-TR™*. Αθήνα: Ιατρικές εκδόσεις ΛΙΤΣΑΣ.

Chou, M.-Y., Chang, N.-W., Chen, C., Lee, W.-T., Hsin, Y.-J., Siu, K.-K., et al. (2019). The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families. *Journal of the Formosan Medical Association*.  
<https://doi.org/10.1016/j.jfma.2019.01.001>

Cohen, L., Manion, L. & Morrisson, K. (2008). *Μεθοδολογία της έρευνας*. Αθήνα: Μεταίχμιο.

Crowell, J. A., Keluskar, J., & Gorecki, A. (2019). Parenting behavior and the development of children with autism spectrum disorder. *Comprehensive psychiatry*, 90, 21-29.

Didden, R., Korzilius, H., Smeets, E., Green, V. A., Lang, R., Lancioni, G. E., et al. (2009). Communication in Individuals with Rett Syndrome: an Assessment of Forms and Functions. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 22, 105-118. (open access at Springerlink.com).

Djukic, A., Holtzer, R., Shinnar, S., Muzumdar, H., Rose, S. A., Mowrey, W., Galanopoulou, A., et al. (2016). Pharmacologic Treatment of Rett Syndrome With Glatiramer Acetate. *Pediatric Neurology*, 61, 51-57.

Dolce, A., Ben-Zeev, B., Naidu, S., & Kossoff, E. H. (2013). Rett Syndrome and Epilepsy: An Update for Child Neurologists. *Pediatric Neurology*, 48, 337-345.

Downs, J. A., Bebbington, A., Jacoby, P., Msall, M. E., McIlroy, O., Fyfe, S., et al. (2008). Gross Motor Profile in Rett Syndrome as Determined by Video Analysis. *Neuropediatrics*, 39, 205-210.

Ellaway, C. J., Peat, J., Williams, K., Leonard, H., & Christodoulou, J. (2001). Medium-term open label trial of L-carnitine in Rett syndrome. *Brain and Development*, 23, S85-S89.

Ellaway, C., & Christodoulou, J. (2001). Rett syndrome: clinical characteristics and recent genetic advances. *Disability and Rehabilitation*, 23(3/4), 98-106.

Ellaway, C., Williams, K., Leonard, H., Higgins, G., & Christodoulou, J. (1999). Rett Syndrome: Randomized Controlled Trial of L- Carnitine. *Journal of child Neurology*, 14(3), 162-167.

Fabio, R. A., Capri, T., & Martino, G. (2020). *UNDERSTANDING RETT SYNDROME*. New York: Routledge.

Glaze, D. G., Neul, J. L., Kaufmann, W. E., Berry-Kravis, E., Condon, S., Stoms, G., et al. (2019). Double-blind, randomized, placebo-controlled study of trofinetide in pediatric Rett syndrome. *Neurology*, 92(16), 1912-1925.

Hackett, S., Morison, C.-J., Pullen, C. (2013). A retrospective practice based evaluation of music therapy: A single-case study of a four-year-old girl with Rett syndrome- Rebecca's story. *The Arts in Psychotherapy*, 40, 473-477.

Hagberg, B. (2002). Clinical Manifestations and Stages of Rett Syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 8, 61-65.

Hagberg, B. A., & Skjeldal, O. H. (1994). Rett Variants: A suggested model for inclusion criteria. *Pediatric Neurology*, 11(1), 5-11.

Hagberg, B., & Rasmussen, P. (1986). "FORME FRUSTE" OF RETT SYNDROME - A CASE REPORT. *American Journal of Medical Genetics*, 24, 175-181.

Hagberg, B., Goutieres, F., Hanefeld, F., Rett, A., & Wilson, J. (1985). Rett syndrome: Criteria for inclusion and exclusion. *Brain and Development*, 7, 372-373.

Hagberg, B., Aicardi, J., Dias, K., & Ramos, O. (1983). A Progressive Syndrome of Autism, Dementia, Ataxia, and Loss of Purposeful Hand Use in Girls: Rett's Syndrome: Report of 35 Cases. *Annals of Neurology*, 14(4), 471-479.

Heiman, T. (2002). Parents of Children With Disabilities: Resilience, Coping, and Future Expectations. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 14(2), 159-171.

Ίσαρη, Φ., & Πουρκός, Μ. (2015). *Ποιοτική Μεθοδολογία Έρευνας- Εφαρμογές στην Ψυχολογία και στην Εκπαίδευση*. Σύνδεσμος Ελληνικών Ακαδημαϊκών Βιβλιοθηκών. ISBN: 978-960-603-455-8.

Katz, D. M., Bird, A., Coenraads, M., Gray, S. J., Menon, D. U., Philpot, B. D., et al. (2016). Rett Syndrome: Crossing the Threshold to Clinical Translation. *Trends Neurosciences*, 39(2), 100–113.

Kerr, A. M., Webb, P, Prescott, R. J., & Milne, Y. (2003). Results of Surgery for Scoliosis in Rett Syndrome. *Journal of Child Neurology*, 18(10), 703-708.

Kerr, A. (2002). Annotation: Rett Syndrome: recent progress and implications for research and clinical practice. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43(3), 277-287.

Kim, H. J., Kim, S. H., Kim, H. D., Lee, J. S., Lee, Y.-M., Koo, K. Y., et al. (2012). Genetic and Epileptic Features in Rett Syndrome. *Yonsei Medical Journal*, 53(3), 495-500.

Kyle, S. M., Vashi, N., & Justice, M.J. ( 2018). Rett syndrome: a neurological disorder with metabolic components. *OPEN BIOLOGY*, 8:170216, 1-17.

Lindberg, B. (2006). *Understanding Rett Syndrome: A Practical Guide for Parents, Teachers, and Therapists*. Washington (USA): Hogrefe & Huber Publishers.

Lotan, M., & Hanks, S. (2006). Physical Therapy Intervention for Individuals with Rett Syndrome. *The Scientific World JOURNAL*, 6, 1314- 1338.

Μαντζούκας, Σ. (2007). Ποιοτική έρευνα σε έξι εύκολα βήματα. Η επιστημολογία, οι μέθοδοι και η παρουσίαση. *Νοσηλευτική*, 46(1), 88-98.

Marschik, P. B., Kaufmann, W. E., Einspieler, C., Bartl-Pokorny, K. D., Wolin, T., Pini, G. (2012). Profiling early socio-communicative development in five young girls with preserved speech variant of Rett syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 33(6), 1749- 1756.

Naganuma, G. M., & Billingsley, F., F. (1988). Effect of hand splits on stereotypic hand behavior of three girls with Rett syndrome. *Physical Therapy*, 68(5), 664-671.

Ogston, P. L., Mackintosh, V. H., & Myers, B. J. (2011). Hope and worry in mothers of children with an autism spectrum disorder or Down syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(4), 1378-1384.

Olsson, B., & Rett, A. (1985). Behavioral Observations Concerning Differential Diagnosis between the Rett Syndrome and Autism. *Brain and Development*, 7(3), 281-289.

Ομέρ, Α. (2020). *Πρώιμη ανίχνευση της διαταραχής του αυτισμού από την οικογένεια* (Μεταπτυχιακή διατριβή). Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης, ΠΜΣ του τμήματος Ελληνικής Φιλολογίας, Κομοτηνή.

Παγκόσμια Οργάνωση (2009). *ICD-10: Διεθνής Στατιστική Ταξινόμηση Νόσων και Συναφών Προβλημάτων Υγείας Δέκατη Αναθεώρηση, Έκδοση 2008*. Υγείας Εθνική Αθήνα: Σχολή Δημόσιας Υγείας (Ed.).

Παντζελιουδάκη, Ε. (2010). *Προγράμματα ενίσχυσης επικοινωνιακών δεξιοτήτων στο σύνδρομο Rett μέσω υποστηρικτικής εναλλακτικής επικοινωνίας: μια ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας/ αρθρογραφίας* (Διπλωματική εργασία).

Πανεπιστήμιο Μακεδονία- Τμήμα Εκπαιδευτικής και Κοινωνικής Πολιτικής, Θεσσαλονίκη.

Παπάζογλου, Θ., Ψώνη, Σ., Φρυσίρα, Ε., Ξαϊδάρα, Α., Καναβάκης, Ε., & Γιουρούκος, Σ. (2007). Σύνδρομο Rett- Περιγραφή περίπτωσης. *Δελτίο Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών*, 54(3), 266-273.

Παπαναστασίου, Ε., & Παπαναστασίου, Κ. (2014). *Μεθοδολογία εκπαιδευτικής έρευνας*. Λευκωσία: Ιδιωτική έκδοση.

Παπάνης, Ε., Γιαβρίμης, Π., & Βίκη, Α. (2009). *Καινοτόμες προσεγγίσεις στην Ειδική Αγωγή- Εκπαιδευτική έρευνα για τις ευάλωτες ομάδες πληθυσμού*. Αθήνα: Εκδόσεις Ι. ΣΙΔΕΡΗΣ.

Pari, E., Cozzi, F., Roidi, M. L. R., Grange, F., Toshimori, K., & Ripamonti, E. (2020). Parenting girls with Rett syndrome: An investigation on self-perceived levels of stress. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 33(4), 1348-1356. <https://doi.org/10.1111/jar.12755>

Percy, A. K., Lee, H.-S., Neul, J. L., Lane, J. B., Skinner, S. A., Geerts, S. P., et al. (2010). Profiling Scoliosis in Rett Syndrome. *PEDIATRIC RESEARCH*, 67(4), 435-439.

Πολυχρονοπούλου, Σ. (2012). *ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΙ ΜΕ ΕΙΔΙΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ ΚΑΙ ΔΥΝΑΤΟΤΗΤΕΣ*, Αθήνα.

Rauf, N. K., Anis-ul-Haq, M., & Khan, S. (2018). Association of Autism child characteristics with maternal and paternal stress. *Rawal Medical Journal*, 43(2), 263-266.

Sandberg, A. D., Ehlers, S., Hagberg, B., & Gillberg, C. (2000). The Rett Syndrome Complex. *Autism*, 4(3), 249-267.

Scala, E., Ariani, F., Mari, F., Caselli, R., Pescucci, C., Longo, I, et al. (2005). CDKL5/STK9 is mutated in Rett syndrome variant with infantile spasms. *Journal of Medical Genetics*, 42(2), 103- 107.

Schaevitz, L. R., Nicolai, R., Lopez, C. M., D' Iddio, S., Iannoni, E., & Berger- Sweeney, J. E. (2012). Acetyl-L-Carnitine Improves Behavior and Dendritic Morphology in a Mouse Model of Rett Syndrome. *PLOS ONE*, 7(12), 1-13.

Scherzer, A. L., Chaagan, M., Kauchali, S., & Susser, E. (2012). Global perspective on early diagnosis and intervention for children with developmental delays and disabilities. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54, 1079-1084.

Sen, E., & Yurtsever, S. (2007). Difficulties Experienced by Families With Disabled Children. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 12(4), 238-252.

Sigafoos, J., Woodyatt, G., Tucker, M., Roberts- Pennell, D., & Pittendreigh, N. (2000). Assessment of Potential Communicative Acts in Three Individuals with Rett Syndrome. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 12(3), 203-216.

Smith, J. A., & Osborn, M. (2003). Interpretative Phenomenological analysis. Στο Smith, J. A. (Ed.), *Qualitative Psychology: A practical Guide to Research Methods* (pp. 51-80). London- Thousand Oaks- New Delhi: SAGE Publications.

Σούλης, Σ. Γ. (2020). *Σπουδή στη νοητική αναπηρία*. Αθήνα: Gutenberg.

Tarquinio, D. C., Hou, W., Berg, A., Kaufmann, W. E., Lane, J. B., Skinner, S. A., et al. (2017). Longitudinal course of epilepsy in Rett syndrome and related disorders. *BRAIN*, 140, 306-318.

Temudo, T., Ramos, E. Dias, K., Barbot, C., Vieira, J. P., Moreira, A., et al. (2008). Movement disorders in Rett syndrome: An analysis of 60 patients with detected MECP2 mutation and correlation with mutation type. *Movement Disorders*, 23(10), 1384-1390.

The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group (1988). Diagnostic criteria for rett syndrome. *Annals of Neurology*, 23(4), 425-428.

Tuten, H., & Miedaner, J. (1989). Effect of hand splits on stereotypic hand behavior of girls with Rett syndrome: a replication study. *Physical Therapy*, 69(12), 1099-1103.

Uchino, J., Suzuki, M., Hoshino, K., Nomura, Y., & Segawa, M. (2001). Development of language in Rett syndrome. *Brain & Development*, 23, 233–235.

Walker, R. H. (2011). *The Differential Diagnosis of Chorea*. New York: Oxford University Press.

Weaving, L. S., Ellaway, C. J., Cecz, J., & Christodoulou, J. (2005). Rett syndrome: clinical review and genetic update. *J Med Genet*, 42, 1–7.

Wing, L. (2000). *Το αυτιστικό φάσμα- Ένας οδηγός για γονείς και επαγγελματίες*. Αθήνα: Ελληνική Εταιρία Προστασίας Αυτιστικών Ατόμων.

Ψώνη- Σολδάτου, Σ. (2012). *Κλινική και μοριακή ανάλυση του γονιδίου MECP2 του Συνδρόμου Rett σε παιδιά με Νοητική Υστέρηση στον ελληνικό πληθυσμό* (Διδακτορική διατριβή). Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα.

#### **ΔΙΑΔΙΚΤΥΑΚΕΣ ΠΗΓΕΣ**

- 1) <https://www.rettsyndrome.org/for-families/living-with-rett/communication/>
- 2) Peckary, S. (2018). Hydrotherapy. Available at <https://www.rettsyndrome.eu/wp-content/uploads/2018/05/Hydrotherapy.pdf> (last access 25/02/2021).