

RETT-HENKILÖIDEN KUNTOUTUSTA KOSKEVA LINJAUS

LINJAUKSEN PÄÄSISÄLTÖ JA TAVOITE

Rett-henkilöillä tarkoitetaan tässä linjauksessa henkilöitä, joilla on diagnoosi Rettin oireyhtymästä. Linjauksen tarkoituksena on edistää kuntoutuksen hyviä käytäntöjä, niin että Rett-henkilöt pystyvät kehittämään ja ylläpitämään toimintakykyään. Tavoitteena on myös, että kuntoutus tukee Rett-henkilöiden ihmisoikeuksien toteutumista siten, kuin kansainvälisissä ihmisoikeussopimuksissa (mukaan lukien YK:n Vammaisyleissopimus) määritellään.

Linjauksen laatiminen on erityisen tärkeää, koska

- a) Kela tulkitsee kuntoutuslakia nykyisin niin, että kuntoutukselta vaaditaan tuloksia, jotka merkitsevät taitojen edistämistä, ja arvioi, että toimintakyvyn ylläpitämisellä ei ole kuntoutuksellista merkitystä
- b) Rett-henkilöiden kuntoutukseen liittyvä tutkimus ja teknologia edistyvät ja mm. katseohjauksen käytön myötä Rett-henkilöiden mahdollisuudet itsenäiseen mielipiteen ilmaisuun ovat parantuneet
- c) kuntoutuksen toteuttamiseen on tärkeää nivoa myös Rett-henkilöiden kansainvälisen oikeuden ja ihmisoikeuksien näkökulma.

DIAGNOOSIN ERITYISPIIRTEET

Rett-henkilöt ovat vaikeavammaisia henkilöitä, joiden vammaisuuden aiheuttaa yleensä MeCP2-geenin aiheuttama geenivirhe. Rett-henkilöillä on vaikeita motorisia vajavuuksia, jotka liittyvät erityisesti liikkeen suunnitteluun ja koordinointiin sekä voimakkaaseen käsimaneeeriin. Heillä on myös puhevamma, jonka vuoksi puhetta korvaavien kommunikaatiomenetelmien kehittäminen on välttämätöntä. Rett-henkilöiden vahvuus on kyky innostua mm. kommunikaation kehittämisestä. Rettin oireyhtymää ei nykytietämyksen mukaan pidetä etenevänä sairautena.

RETT-HENKILÖIDEN KUNTOUTUKSEN KESKEISET ULOTTUVUUDET

Kuntoutus tukee ja edistää Rett-henkilöiden toimintakykyä. Innovatiivisella kuntoutuksen kehittämisellä voidaan ylläpitää toimintakykyä, sekä kehittää että vahvistaa uusia taitoja. Keskeisellä sijalla Rett-henkilöiden kuntoutuksessa ovat

- a) fysioterapia sekä
- b) puhe- ja kommunikaatioterapia

Fysioterapialla vahvistetaan ja ylläpidetään motorisia taitoja ja fyysistä toimintakykyä ja estetään virheasentojen kehittymistä. Käveleville Rett-henkilöille olennaista on kävelytaidon ylläpitäminen ja vahvistaminen sekä muut motoriset taidot. Rett-henkilöille, jotka eivät kävele, fysioterapian avulla kehitetään ja ylläpidetään motorisia taitoja. Kaikille Rett-henkilöille fysioterapia on tärkeää spastisuuden vähentämiseksi ja skolioosin kehittymisen vähentämiseksi. [1]

Puhe- ja kommunikaatioterapia on ensisijaisesti (kommunikaatio)terapiaa, jossa tuetaan ja kehitetään kommunikoimista lähinnä puhetta korvaavia kommunikaatiomenetelmiä käyttäen. Kommunikaatioterapialla on tärkeä merkitys sen kannalta, että Rett-henkilöt saavat ilmaistua oman tahtonsa ja näkemyksensä itseään koskevissa asioissa ja saavat pääsyn sellaisiin koulutusmuotoihin, joista he hyötyvät ja joista on heille iloa. Katseohjattavat tietotekniset ratkaisut ovat tärkeitä kommunikaation apuvälineitä, joiden kehittäminen etenee edelleen. Kansainvälisesti on luotu ohjeistus Rett-henkilöiden kommunikaation tukemiseksi. Ohjeistuksessa korostetaan katseohjattavien laitteiden varhaista käyttöönottoa [2],[3]. Lisäksi korostetaan, ettei AAC-laitteen käyttöä tarvitse todistaa osaavansa käyttää ennen sen luovuttamista [4]. Sen sijaan tutkimuksissa on todettu AAC-laitteiden olevan kriittisiä apuvälineitä Rett-henkilöiden kommunikaation kehittymisen sekä lukemaan ja kirjoittamisen oppimisen kannalta [5]. Lisäksi tutkimuksissa todettu, että paras keino oppia AAC-laitteiden käyttämistä on niiden harjoittamisen aloittaminen mahdollisimman varhain ja läpi koko elämän.

Koska iäkkäille Rett-henkilöille ei välttämättä ole kehitetty toimivia kommunikaatiomalleja silloin, kun he olivat lapsia tai nuoria, on tärkeää kehittää heille toimiva kommunikaatiomenetelmä myöhemmällä iällä. Kommunikaation kehittämiseen on tärkeää yhdistää asianmukainen apuvälineiden arviointi sekä kommunikaatio-opetus Rett-henkilön läheisille sekä heidän kanssaan työskenteleville henkilöille.

Rett-henkilöiden on perusteltua saada fysioterapiaa ja kommunikaatioterapiaa läpi elämän [6]. Kelan vaativa lääkinnällinen kuntoutus onkin tarkoitettu kaikille alle 65-vuotiaille, joilla on vaikeuksia selviytyä arjen toimissa. Kuntoutuksen tavoitteet eivät ole hoidollisia, vaan tukevat suoriutumista ja osallistumista ja tarve kestää vähintään vuoden. [7]

Rett-henkilöt hyötyvät myös muista kuntoutusmuodoista. Ratsastusterapia tukee koordinaation kehitystä ja sellaisia lihasryhmiä, joiden vahvistaminen muulla fysioterapialla ei ole helppoa. Allasterapia osana fysioterapiaa on hyödyllistä [8],[9]. Musiikkiterapia tukee kommunikaatiota, käsien käyttöä ja voi lyhentää fysioterapiahoitokerran aikaa [10],[11]. Toimintaterapia on monille Rett-henkilöille tärkeää käsien motoriikan vahvistamiseksi ja arjen toimintojen opettelemiseksi.

Toimintaterapiasta saadaan myös hyötyä Rett-henkilöiden asuinympäristön suunnittelemiseksi paremmin toimivammaksi.

Rett-henkilöiden omiin mieltymyksiin perustuvalla harrastustoiminnalla on myös kuntouttava vaikutus ja harrastustoiminnan tukeminen on tärkeää sekä mielekkään arjen että toimintakyvyn kannalta. Myös opetusratkaisuissa on otettava huomioon kuntoutuminen.

VAMMAISYLEISSOPIMUKSEN VELVOITTEET KUNTOUTUKSEN KEHITTÄMISESSÄ JA VAMMAISTEN HENKILÖIDEN ASEMAN PARANTAMISESSA

Suomi on ratifioinut vammaisten henkilöiden oikeuksista tehdyn yleissopimuksen. Sopimuksen 26. artiklan mukaan Suomi on sitoutunut edistämään vammaisten henkilöiden kuntoutusta erityisesti osallisuuden vahvistamiseksi. Sopimuksen mukaan kuntoutuspalveluiden kehittämisen on perustuttava yksilölliseen arviointiin. Artikla ja sopimuksen keskeinen ajatus on tarjota kuntoutusta eri tavoin vammaisille henkilöille heidän erityislaatunsa huomioon ottaen.

Tämän vammaisyleissopimukseen liittyvän sitoumuksen kanssa ristiriidassa on se Kansaneläkelaitoksen linjaus, jonka mukaan kuntoutuksen tavoitteet eivät saa olla yksin hoidollisia vaan niihin pitää liittyä jokin toimintakykyyn liittyvä kehittymistavoite. Tällaista ajatusta ei esiinny Vammaisyleissopimuksessa vaan siinä painotetaan vammaisten henkilöiden yksilöllisten tarpeiden arviointia kuntoutusta kehitettäessä. Jo pelkkä nykyisen liikuntakyvyn ja kommunikaatiotaitojen säilyttäminen on oltava riittävä peruste terapioiden myöntämiselle.

KUNTOUTUSTARPEEN YKSILÖLLINEN JA JATKUVA ARVIOINTI

Tässä linjauksessa painotetaan sitä, että jokaisen Rett-henkilön kuntoutuksen kehittäminen pitää arvioida yksilöllisesti kuitenkin niin, että oireyhtymän aiheuttamat erityisvaikeudet esimerkiksi kommunikaatiossa otetaan huomioon. Samalla pitää ottaa huomioon myös lukuisilla Rett-henkilöillä ilmenevä vahvuus katseen käyttämisessä kommunikaatiossa. Osaa kuntoutuksesta voi olla perusteltua järjestää myös jaksottaisesti ja uusia vaihtoehtoja kokeillen.

Koska kuntoutusmenetelmät ja apuvälineet kehittyvät ja Rett-henkilöiden elämäntilanteet ja tarpeet myös muuttuvat, on tärkeää arvioida kuntoutussuunnitelmaa vähintään kahden vuoden välein. Nykytutkimuksen valossa Rettin oireyhtymä luokitellaan hermostolliskehitykselliseksi sairaudeksi (*neurodevelopmental*), ja ensimmäinen lääke Rettin oireyhtymään on hyväksytty Pohjois-Amerikassa ja lisää lääkkeitä on tulossa seuraavan kymmenen vuoden kuluessa. Kuntoutuksen kehittämisessä on syytä ottaa huomioon myös lääkehoidon tuomat myöhemmät uudet mahdollisuudet.

Lähteet:

- [1] Fonzo M, Sirico F, Corrado B: Evidence-Based Physical Therapy for Individuals with Rett Syndrome: A Systematic Review. *Brain Sci.* 2020,10(7), 410
- [2] Townend G, Bartolotta T, Urbanowicz A, Wandin H, Curfs L.: Development of consensus-based guidelines for managing communication of individuals with Rett syndrome. *Augment Altern Commun* 2020 Jun;36(2), s.71–81.
- [3] Rett syndrome Europe: The Rett Syndrome Communication Guidelines. 2020, https://www.rettuk.org/wp-content/uploads/2021/05/Rett-Syndrome-Communication-Guidelines-UK-version_LOCKED.pdf
- [4] Romski MA, Sevcik RA, Barton-Husley A & Whitmore A: Early Intervention and AAC: What a Difference 30 Years Makes. *Tutorial & Synthesis Article*, 08 Jul 2015, s. 181–202.
- [5] Romski MA, Sevcik RA: Augmentative communication and early intervention - Myths and realities. *Infants & young children*, Jul-Sep 2005, Vol 18, s. 174–185.
- [6] Lotan, M.; Gootman, A. Regaining walking ability in individuals with Rett syndrome: A case study. *Int. J. Disabil. Hum. Dev.* 2012, 11, 163–169.
- [7] Sosiaali- ja terveysministeriö: Valtakunnalliset lääkinnälliseen kuntoutukseen ohjaamisen perusteet: Opas terveyden- ja sosiaalihuollon ammattilaisille ja kuntoutuksen parissa työskenteleville. 2022, <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-5423-6>
- [8] Bumin, G.; Uyanik, M.; Yilmaz, I.; Kayihan, H.; Topçu, M. Hydrotherapy for Rett Syndrome. *J. Rehabil. Med.* 2003, 35, 44–45.
- [9] 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, 349–357.
- [10] Yasuhara, A.; Sugiyama, Y. Music therapy for children with Rett syndrome. *Brain Dev.* 2001, 23, S82–S84.
- [11] Elefant, C.; Lotan, M. Rett Syndrome: Dual Intervention—Music and Physical Therapy. *Nord J. Music Ther.* 2004, 13, 172–182.