



# Fysioterapia Rettin oireyhtymässä toimintaky- vyn ja elämänlaadun tukena

Jussi Pellonpää

2023 Laurea



Laurea-ammattikorkeakoulu

# Fysioterapia Rettin oireyhtymässä toimintakyvyn ja elämänlaadun tukena

Jussi Pellonpää  
Fysioterapeuttikoulutus  
Opinnäytetyö  
Toukokuu 2023

Jussi Pellonpää

**Fysioterapia Rettin oireyhtymässä toimintakyvyn ja elämänlaadun tukena**

Vuosi

2023

Sivumäärä 61

Rettin oireyhtymä on lähes yksinomaan naisilla esiintyvä syvää kehitysvammaisuutta aiheuttava oireyhtymä, jonka taustalla useimmissa tapauksissa on x-kromosomisen MECP2-geenin mutaatio. Rettin oireyhtymälle ominaisen MECP2-geenin mutaation takia hermosolujen synapsien säilymiselle tärkeän MECP2-proteiinin taso on Rettin oireyhtymää omaavilla henkilöillä alhainen. Kehitysvammaisuuden lisäksi Rettin oireyhtymään kuuluu monia erilaisia liitännäissairauksia. Fysioterapian avulla voidaan Rettin oireyhtymästä seuraavaa monitahoista oireenkuvaa helpottaa fyysisen toimintakyvyn tulokulmasta lähestymällä. Fyysisen toimintakyvyn ominaisuuksien kuten kävelykyvyn parantuessa myös Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden sosiaaliset mahdollisuudet paranevat ja siten koko elämänlaatu.

Opinnäytetyön tarkoituksena oli lisätä tietoa Rettin oireyhtymän fysioterapian ymmärtämisen kannalta oleellisista ilmiöistä. Tavoitteena oli edistää Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden fyysistä toimintakykyä sekä elämänlaatua parantavan fysioterapian osaamista Suomessa. Opinnäytetyön tehtävänä oli tuottaa ensisijaisesti fysioterapeuteille suunnattu Rettin oireyhtymän fysioterapiaa käsittelevä opetusvideo Kehitysvammaliiton Verneripalveluun. Tämän opinnäytetyön teoreettinen viitekehys muodostuu Rettin oireyhtymän ydinilmiöistä ja -käsitteistä sekä Rettin oireyhtymän fysioterapian kannalta oleellisesta tieteestä.

Tämän opinnäytetyö on tutkimuksellinen kehittämistyö, jossa kohteena olevaan ilmiöön perehdytään sitä käsittelevän aiheellisimman tieteellisen tiedon avulla ja, jonka pohjalta luodaan tiettyä kehittämistarvetta palveleva tuotos. Kaikkien kehittämistyön projektiin osallistuvien kesken sovitaan yhteiset säännöt ja yksilölliset roolit, joiden avulla kehittämistyö voidaan saada päätökseen halutulla tavalla sekä aikataululla. Koko prosessi raportoidaan kirjallisesti sekä työssä hyödynnetyt lähteet mainitaan ja merkitään kirjalliseen raporttiin. Tämän prosessin tuloksena tuotettiin hyvän Rettin oireyhtymän fysioterapian periaatteita kattavasti kuvaava videoesitys. Videoesityksen suurin hyöty on tieto, jonka avulla fysioterapian menetelmiä voidaan soveltaa Rettin oireyhtymän edellyttämällä tavalla.

Asiasanat: Rettin oireyhtymä, fysioterapia, fyysinen toimintakyky, elämänlaatu

Jussi Pellonpää

**Physiotherapy in improving physical functioning and quality of life in individuals with Rett syndrome**

Year 2023

Pages 61

---

Rett syndrome is a disorder that causes profound intellectual disability and is present almost exclusively in women. Rett syndrome in most cases is caused by a mutation in an x-linked MECP2-gene. MECP2-gene mutation characteristic for Rett syndrome leads to low levels of MECP2-protein which plays a role in maintaining neuronal synapses. In addition to intellectual disability Rett syndrome causes numerous comorbidities. Physiotherapy can help in alleviating the multifaceted symptomology of Rett syndrome by addressing the physical functioning of those with Rett syndrome. Once different aspects of physical functioning such as the ability to walk improve, social opportunities also become more accessible to those with Rett syndrome, which in turn leads to a better quality of life in general.

The purpose of this thesis was to increase knowledge of different topics essential for understanding physiotherapy for clients with Rett syndrome. The object was to ultimately advance the general level of physiotherapy practice aimed at improving physical functioning and quality of life in clients with Rett syndrome. This would be accomplished by producing a video presentation for Kehitysvammaliitto and their special service, Vernerri. The theoretical framework for this thesis consists of the core themes and concepts of Rett syndrome, and the scientific knowledge most relevant to the physiotherapy of Rett syndrome.

This thesis is a functional thesis which involves development of practical procedures. The object for development is carefully studied by reading up on the most relevant scientific literature, and by the help of which an appropriate product will be developed. A mutual agreement between all those involved will be established on the rules and the roles of each participant. This will help to complete the project as planned and on schedule. The whole process will be reported in writing and all the references used will be cited and listed. As an outcome of this process a video presentation with a thorough description of the underlying principles of effective physiotherapy for Rett syndrome was produced. The information in the video will be most valuable for the application of physiotherapy methods in a Rett syndrome specific way.

Keywords: Rett syndrome, physiotherapy, physical functioning, quality of life

## Sisällys

1	Johdanto.....	6
2	Opinnäytetyön tarkoitus, tavoite ja tehtävä .....	7
3	Teoreettinen viitekehys .....	7
4	Rettin oireyhtymä .....	8
4.1	Diagnosointi ja variantit.....	9
4.2	Oireet ja etiologia .....	10
4.3	Oireyhtymän kehitysvaiheet ja hoito.....	11
5	Kohtaamisen ja hoidon neurobiologinen perusta Rettin oireyhtymässä .....	14
5.1	Tunnesäätely ja käyttäytyminen.....	17
5.2	Kohtaaminen ja hoito.....	19
5.3	Kommunikoinnin kehittäminen .....	20
6	Fysioterapia toimintakyvyn tukena .....	22
6.1	Fysioterapeuttiset tavoitteet ja keinot .....	24
6.1.1	Karkeamotoristen taitojen kehittäminen .....	24
6.1.2	Kävelykyvyn harjoittaminen .....	26
6.1.3	Skolioosin hoito .....	29
6.1.4	Käden toimintojen edistäminen .....	31
6.1.5	Jalkaterän ja alaraajan hoito.....	32
6.1.6	Vesiallasterapian hyödyntäminen .....	33
6.1.7	Toimintakyvyn mittareiden käyttö.....	34
6.2	Proprioseptiikka, liikepelko ja apraksia.....	35
6.3	Vaihtoehtoisten menetelmien hyödyntäminen.....	37
7	Opinnäytetyön menetelmät ja vaiheet.....	39
7.1	Suunnitteluvaihe .....	40
7.2	Toteutusvaihe .....	43
7.3	Esimerkki videotuotoksesta .....	44
7.4	Arviointivaihe .....	46
8	Pohdinta .....	48
8.1	Prosessin pohdinta .....	49
8.2	Eettisyys ja luotettavuus .....	50
8.3	Jatkotutkimusehdotukset .....	50
	Lähteet.....	52
	Kuviot .....	61

## 1 Johdanto

Rettin oireyhtymä tai Rett-syndrooma on syvää kehitysvammaisuutta sekä fyysistä vammaisuutta aiheuttava oireyhtymä, johon tavallisimmin liittyy X-kromosomisen methyl CpG-binding proteiini 2 (MECP2) -geenin virhe. Kyse on pääsääntöisesti tytöillä esiintyvistä oireyhtymästä, jossa kehitys alkaa normaalisti, mutta jossa 6-18 kuukauden iässä normaali kehitys alkaa hidastumaan ja lopulta taantumaan. Taantumisvaiheeseen kuuluu sosiaalinen vetäytyminen ja silloin myös monet opitut taidot, kuten puhetaito, alkaa häviämään sekä myös kyky käyttää käsiä tarkoituksenmukaisesti heikentyy. Rettin oireyhtymän myöhemmissä vaiheissa saattaa alkaa ilmaantumaan myös progressiivisesti pahenevia fyysisiä ongelmia kuten skolioosia sekä käyttäytymiseen liittyviä ongelmia. Rettin oireyhtymälle tunnusomainen piirre on toistuvat käsien mankelointia ja pesua muistuttavat liikkeet. (Featherstone & Atkinson 2012, 11.) Rettin oireyhtymää esiintyy noin yhdellä 9000-10000:sta elävänä syntyvästä lapsesta (Romero-Galisteo ym. 2021).

Rettin oireyhtymä diagnosoidaan puhtaasti kliinisin keinoin (Romero-Galisteo ym. 2022). Diagnosoinnin keskiössä ovat seuraavat neljä tunnusmerkkiä: kielellisen ilmaisukyvyn häviäminen, hienomotoristen taitojen häviäminen, kävelykyvyn häiriöt sekä sairaudelle ominaisten käsien liikkeiden esiintyminen (Banerjee, Miller, Li, Sur, & Kaufmann 2019, 240). Rettin oireyhtymä diagnosoidaan kliinisin keinoin siksi, että oireyhtymään liittyviä geneettisiä muutoksia ei aina voida tunnistaa niillä, joilla Rettin oireyhtymän tyypilliset kliiniset tunnusmerkit kuitenkin löytyvät. Vastaavasti Rettin oireyhtymälle ominaisia geneettisiä mutaatioita löydetään joskus myös sellaisilta henkilöiltä, joilla ei puolestaan sairauden kliinisiä tunnusmerkkejä ole. (Featherstone & Atkinson 2012, 11.)

Rettin oireyhtymään liittyy usein liuta erilaisia liitännäisongelmia ja liitännäissairauksia, kuten ataksiaa, hengityksen säätelyhäiriöitä, epilepsiaa (noin puolella), pienikokoisuutta, syömisvaikeuksia, poikkeavaa lihasjänteyttä, skolioosia, nivelten virheasentoja sekä autistisia piirteitä. Parannuskeinoa Rettin oireyhtymään ei ole ja hoito onkin tavallisesti oireen mukaista tai yksittäisille liitännäissairauksille tyypillistä. (Duodecim 2022.) Yksittäisen Rettin oireyhtymän omaavan henkilön hoito onkin moniammatillista ja siihen saattaa osallistua mm. neurologeja, psykiatreja, geneetikkoja, psykologeja, puheterapeutteja, fysioterapeutteja, toimintaterapeutteja, keuhkospecialisteja, kardiologeja, lastenlääkäreitä, ravitsemusterapeutteja, ortopedeja sekä gastroenterologeja (Romero-Galisteo ym. 2022).

Useiden Rettin oireyhtymän oireiden ja muiden ilmiöiden taustalla vaikuttaa kuitenkin oleellisesti autonomisen hermoston säätelyn häiriöt, joita ei nykytieteen ymmärryksen mukaisella tavalla aina huomioida Rettin oireyhtymän hoidossa. Tällainen osaltaan sydämen

sykevälivaihtelun mittaamisella todennettava tila voi ilmentyä levottomuutena, jatkuvana kirkumisena, ummetuksena, refluksina, ilmanielemisenä, hyperventiloitina sekä hengityksenpidätysjaksoina. Monia näistä ilmiöistä erehdytään luulemaan epilepsialääkkeillä hoidettaviksi kohtauksiksi ja siten painottamaan sen mukaista hoitoa yksipuolisesti. (Kumar ym. 2017.) Lisäksi autonomisen hermoston säätelyn häiriöt vaikuttavat Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden liikkumiskykyyn ja ilmiö voi johtaa myös oireyhtymässä esiintyviin äkillisiin kuolemiin (Larsson, Julu, Engerström, Sandlund & Lindström 2018; Singh, Lanzarini & Santosh 2020).

Fysioterapian tulisi olla säännöllinen osa Rettin oireyhtymän hoitoa liikunta- ja toimintakyvyn sekä oman elämänhallinnan säilyttämiseksi. Fysioterapian tulee olla yksilöllisesti suunniteltua, eikä mikään yksittäinen fysioterapian muoto ole yleisesti suositeltavampaa kuin toinen. Tieteestä löytyy näyttöä hyvinkin erilaisten fysioterapeuttisten menetelmien kliinisestä hyödyistä Rettin oireyhtymän hoidossa, vaikka näiden yksittäisten menetelmien näyttö yleisesti saattaakin olla puutteellista. Fysioterapiaan tässä yhteydessä lukeutuvat niin tavanomaisemmat fysioterapiassa käytetyt keinot, kuten mm. terapeuttinen harjoittelu sekä nivelmobilisointimenetelmät kuin myös vaihtoehtoisemmat menetelmät. (Fonzo, Sirico & Corrado 2020.)

## 2 Opinnäytetyön tarkoitus, tavoite ja tehtävä

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena on koota uusinta ja fysioterapeutin työn kannalta aiheellista tieteellistä tietoa Rettin oireyhtymästä. Tavoitteena on edistää Rettin oireyhtymään liittyvää fysioterapeuttista osaamista fysioterapeuttien keskuudessa. Tehtävänä on tuottaa fysioterapeuteille tarkoitettua oppimateriaalia yhteistyössä Kehitysvammaliiton kanssa.

## 3 Teoreettinen viitekehys

Opinnäytetyön teoreettinen viitekehys muodostuu Rettin oireyhtymän ydinilmiöistä ja -käsitteistä sekä Rettin oireyhtymän fysioterapian kannalta oleellisesta tieteestä. Rettin oireyhtymän fysioterapian kannalta oleellinen tiede käsittää niin fysioterapialle spesifisen tieteellisen tiedon kuin myös kaiken muun sellaisen tieteellisen tiedon, jonka ymmärtämisestä on hyötyä sairauden monitahoisen luonteen käsittelemisessä. Rettin oireyhtymän kaikessa hoidossa moniammatillisuus on hyvin keskeistä ja tämä seikka osaltaan ohjaa opinnäytetyön osioiden sisältöjä sekä niiden järjestystä.

Myös Rettin oireyhtymän monet liitännäissairaudet vaikuttavat Rettin oireyhtymän hoitoon ja sen takia niiden merkityksen valottaminen Rettin oireyhtymän fysioterapiankin kontekstissa on tärkeää. Rettin oireyhtymällä on myös tiettyjä päällekkäisyyksiä autismin kirjon häiriöiden kanssa, jonka vuoksi Rettin oireyhtymän ja autismin yhteyttäkin sivutaan tässä

opinnäytetyössä. Keskeisiä opinnäytetyötä ohjaavia teemoja ovat: Rettin oireyhtymän ja sen oireiden fysiologinen- ja neurofysiologinen perusta, vuorovaikutuksen ja kohtaamisen laatu hoidossa sekä Rettin oireyhtymän fysioterapialle keskeiset periaatteet.

Rettin oireyhtymän fysiologista sekä neurofysiologista perustaa käsittelevä tieto auttaa ymmärtämään oireyhtymän monitahoista luonnetta ja sen hallinnan moniammatillisia edellytyksiä. Tällaisen tiedon omaksumalla fysioterapeutinkin on helpompi soveltaa osaamistaan tarkoituksenmukaisella tavalla. Rettin oireyhtymän neurofysiologinen teoriapohja käsittää osaltaan myös oireyhtymän neuropsykiatrisen ulottuvuuden, jonka hallinnassa tarvittavat vuorovaikutus- ja kohtaamistaidot sekä valmiudet ovat relevantteja myös muiden erityisryhmien kanssa työskennellessä.

Rettin oireyhtymän fysioterapian spesifiset tavoitteet voivat liittyä esimerkiksi itsenäisen siirtymiskyvyn tai kävelykyvyn palauttamiseen, skolioottisuuden vähentämiseen sekä niveljäykkyydestä ja spastisuudesta johtuvien oireiden helpottamiseen. Skolioottisuus on Rettin oireyhtymässä yleinen ilmiö, joka johtaa usein myös keuhkojen kasaan painumiseen ja siten osataan hengitysvaikeuksiin. Tämä opinnäytetyön tarkoituksena on edellä mainittuja teemoja seuraamalla luoda Rettin oireyhtymän hyvää fysioterapiaa kuvaava kokonaisuus.

#### 4 Rettin oireyhtymä

Rettin oireyhtymä on syvää kehitysvammaisuutta ja liikuntavammaisuutta aiheuttava pääsääntöisesti tytöillä esiintyvä oireyhtymä, jota esiintyy keskimäärin yhdellä 9000-10000:sta elävänä syntyneestä lapsesta (Featherstone & Atkinson 2012, 11; Romero-Galisteo ym. 2022). Kyse on oireyhtymästä, joka on saanut nimensä itävaltalaisen pediatrieneurologi Andreas Rett:n mukaan, joka sattumalta havaitsi klinikkansa odotusaulassa kahdella toisilleen tuntemattomalla vaikeasti kehitysvammaisella tytöllä täysin samanlaiset käsien maneerit. Tämän sattuma laajeni systemaattisemmaksi tutkimukseksi, jonka tuloksia hän esitteli vuotta myöhemmin vuonna 1966 löydettyään jo 22 samat tunnusmerkit omaavaa potilasta. (Chahrour & Zoghbi 2007.)

Rettin oireyhtymä on syntymän jälkeinen etenevä hermoston kehityksen häiriö, jossa kehitys vaikuttaa normaalilta 6-18 kuukauden ikään saakka. Sen jälkeen mahdollisesti iän mukaisesti normaalisti kehittyneet ominaisuudet kuten kävelykyky ja puhekyky alkavat kuitenkin hävitä. Tällaisen taantumisvaiheen jälkeen hävinneet taidot kuitenkin osittain palautuvat. Eräs varhainen merkki poikkeavasta hermoston kehityksestä on pään kasvun hidastuminen. Normaalin kehityksen pysähtyttyä alkaa fyysinen kasvu yleisestikin jäämään jälkeen normaalista. Silloin mm. paino putoaa ja ryhti huonontuu lihasten alijänteyden takia. Myös käsien tarkoituksenmukainen toiminta häviää ja korvautuu Rettin oireyhtymälle stereotyyppisellä käsien yhteen

”mankeloinnilla” sekä käsien pesua muistuttavilla liikkeillä muiden muassa. (Chahrour & Zoghbi 2007.)

Rettin oireyhtymään liittyy useimmiten x-kromosomisen methyl CpG-binding proteiini 2 (MECP2) geenin mutaatio (Banerjee ym. 2019, 240). Tämän geenin Rettin oireyhtymälle ominaiset mutaatiot muuttavat sen ohjeilla valmistetun MECP2 -proteiinin rakennetta tai vähentävät sen tuotannon määrää. MECP2 -proteiinin on päätelty osallistuvan hermosolujen välisen kommunikaation ylläpitämiseen. Se säätelee useita eri geenejä, joiden keskeinen tehtävä on synapsien eli hermosolujen välisten yhteyksien ylläpitäminen. MECP2 -proteiini saattaa osallistua myös monen eri proteiinin geneettisen valmistuskaavan omaavan mRNA -molekyylin prosessointiin, jonka välityksellä se ohjaisi tiettyjen proteiinien eri versioiden tuotantoa. (National Library of Medicine 2017.)

MECP2 -proteiinin tasapainoinen säätely on normaalin keskushermoston toiminnan kannalta välttämätöntä (Na & Monteggia 2010). MECP2 -geenin mutaatioista voi syntyä valtava määrä eri Rettin oireyhtymän fenotyyppisiä, minkä takia oireyhtymä on joidenkin kohdalla todella vaikea, mutta toisten kohdalla puolestaan häidin tuskin edes tunnistettavissa (Sandweiss, Brandt & Zoghbi 2020). Kaikilla Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä MECP2 -geenin mutaatiota ei kuitenkaan ole ja joidenkin kohdalla oireyhtymän taustalla ei olla tunnistettu geneettistä tekijää ollenkaan (Percy ym. 2018, 51). Toisaalta myös muiden geenien ja Rettin oireyhtymän välisiä yhteyksiä on löydetty. Näistä huomattavimpia ovat CDKL5- sekä FOXP1 -geenit, joita on yhdistetty ensisijaisesti Rettin oireyhtymän epätyypillisiin muotoihin, mutta vain harvoin sen klassiseen muotoon. (Banerjee ym. 2019, 240.)

#### 4.1 Diagnoosi ja variantit

Rettin oireyhtymä diagnosoidaan kliinisesti, mutta diagnoosin vahvistuksena käytetään geenitestausta. Geenitestauksella on lähinnä kuitenkin vain kliinistä diagnoosia tukeva rooli, sillä Rettin oireyhtymän kliininen merkistö voi täytyä myös ilman Rettin oireyhtymän fenotyypin geneettistä löydöstä. MECP2 -geenin mutaatiot voivat aiheuttaa muitakin fenotyyppisiä kuin vain Rettin oireyhtymän fenotyypin ja toisaalta Rettin oireyhtymän kliinisen tunnusmerkistön omaavilla henkilöillä voi olla myös muiden geenien mutaatioita. (Xiol, Heredia, Pascual-Alonso, Oyarzabal, & Armstrong 2021; Artuso ym. 2009; Croci ym. 2020.) Klassinen eli tyypillisimmän Rettin oireyhtymän muodon diagnosoimiseksi tulee seuraavien tunnusmerkkien löytyä: jo opitun puhekyvyn ja käsien tarkoituksenmukaisen toiminnan häviäminen, epänormaali kävely sekä oireyhtymälle stereotyyppiset käsien liikkeet. Niissä tapauksissa, joissa vain kaksi edellä mainituista merkeistä täyttyy ja lisäksi viisi 11:sta ns. tukikriteeristä, on kyse ns. epätyypillisestä Rettin oireyhtymästä. (Xiol ym. 2021.)

Kliinisten tunnusmerkkien ilmaantuessa vasta vähitellen tehdään Rettin oireyhtymän diagnosikin tavallisesti vasta joitain vuosia syntymän jälkeen. Klassinen Rettin oireyhtymä

diagnosoidaan keskimäärin 2.7 vuoden iässä ja oireyhtymän epätyypillinen muoto keskimäärin 3.8 vuoden iässä. Diagnostiikkaa kehitetään jatkuvasti oireyhtymän tunnistamiseksi mahdollisimman aikaisin. Mahdollisimman varhainen diagnoosi on tärkeää, jotta tarvittava terapia sekä muut toimenpiteet voidaan aloittaa ajoissa ja siten saada mahdollisimman hyvä hoitovaste. (Tarquinio ym. 2015.)

Epätyypillisellä Rettin oireyhtymällä on useita eri muotoja. *Zappella* on verrattain lievä muoto, jossa puhekyky ei katoa kokonaan. Perinteisesti on päätelty, että kyse olisi puhekyvyn taantumisen jälkeisestä osittaisesta palautumisesta. Kyse saattaa olla kuitenkin myös puhekyvyn kehityksen epätavallisista piirteistä. (Xiol ym. 2021; Marschik ym. 2012, 454-455.) *Hanefeld* -muodolle puolestaan on ominaista epilepsian varhainen ja äkillinen puhkeaminen. *Hanefeld* -variantin taustalla on mitä ilmeisimmin CDKL5 -geenin mutaatio. (Artuso ym. 2009.) Perittyyn *Rolando* -varianttiin ei taas liity selkeää taantumista, vaan oireet ovat havaittavissa jo vastasyntyneillä (Xiol ym. 2021). Perinnöllisen *Rolando* -variantin aiheuttajaksi on voitu tunnistaa pääteivojen kehitykselle tärkeän FOXG1 -geenin muutokset (Crocchi ym. 2020).

#### 4.2 Oireet ja etiologia

Rettin oireyhtymän ensimmäisenä ilmaantuva tyypillinen oire on tavallisesti lihasten hypotonisuus tai alijänteys. Sittemmin kyky tarkoituksellisesti tarttua esineisiin tai koskettaa niitä alkaa häviämään. Vastaavasti myös opittu puhekyky alkaa häviämään. Rettin oireyhtymään liittyy myös tasapainon sekä koordinaatiokyvyn heikentymisestä johtuvaa kävelykyvyn heikentymistä tai häviämistä, mutta se on kuitenkin hyvin yksilöllistä ja toisilta kävelykyky ei kokonaan häviä. Toistuvat käsien mankelointia tai pesua muistuttavat liikkeet, hyperventilaatio, hengityksen pidätys hereillä ollessa, ahdistuneisuus, sosiaalisen käyttäytymisen ongelmat sekä kehitysvammaisuus ovat myös tyypillisiä Rettin oireyhtymän oireita. Epätyypillisiä oireita puolestaan ovat: skolioosi, kohtaukset, ummetus, refluksi, vatsa- ja sappirakon ongelmat, sydänongelmat, syömis- sekä ruuan puremis- ja nielemisongelmat, alhainen kehonpaino, häiriintynyt unirytm, liiallinen syljen erityys ja kuolaaminen, käsien ja jalkojen verenkierron häiriöt, varpailla tai kantapäillä kävely, kävely leveällä tukipinnalla sekä hampaiden narskuttelu. (National Institute of Child Health and Human Development 2022.)

Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä on havaittu suhteellisen korkea määrä epäkypsia- tai rakenteeltaan epänormaaleja hermosoluja, joiden dendriitit eli tuojahaarakkeet ovat vetäytyneitä ja aksonit eli viejähaarakkeet hajaantuneita. Sen uskotaan johtuvan MECP2 -proteiinin kadosta. MECP2 -proteiinin kato ei vaikuta keskushermoston kehityksen varhaisiin vaiheisiin, mutta hermosolujen kypsymiseen sekä kypsän tilan säilymiseen kylläkin. (Zigmond, Rowland & Coyle 2014, 107-108.) Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden hermosolut ovat muodoltaan ja rakenteeltaan poikkeavia, mutta MECP2 -proteiinin puute ei aiheuta hermosoluille kuitenkaan solukuolemaa tai peruuttamatonta vahinkoa. Tämän takia on olemassa toivoa sellaisista

keinoista, joiden avulla sairauden oireista voitaisiin päästä eroon. (Kyle, Vashi & Justice 2018.)

Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä on todettu aivojen koon pientymistä, jolla on yhteys hermosolujen pakkautumiseen, dendriittien haarautumisen vähentymiseen ja virheisiin niiden muodon sekä tiheyden kehityksessä. Dendriittien haarautuminen on tärkeä prosessi hermoverkkojen muodostumisessa, jolla luodaan edellytyksiä hermosolujen väliselle kommunikaatiolle. Tämä koskee ainakin niitä tapauksia, joissa Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä on MECP2 -geenin mutaatio. (Zigmond ym. 2014, 108.) Vielä ei tarkkaan tiedetä, minkälaisista geenimutaatioista Rettin oireyhtymän fenotyyppi syntyy niissä tapauksissa, joissa MECP2 -geenin mutaatiota ei ole, vaikka myös muiden yksittäisten geenien mutaatioita oireyhtymän taustalla sinänsä onkin tunnistettu (Temudo ym. 2010; Artuso ym. 2009; Croci ym. 2020).

Nykytietämys on antanut viitteitä, joiden mukaan Rettin oireyhtymään liittyvä hypotonia eli lihasten alijänteys ei olisi kuitenkaan puhtaasti hermosolujen poikkeavuudesta johtuvaa. MECP2 -proteiinin vajaavaisuus saattaa vaikuttaa alijänteyteen myös hormonaalisten kanavien kautta. (Conti ym. 2015.) Yleisestikään Rettin oireyhtymä ei vaikuta vain hermosoluihin, vaan nykyään tiedetään, että MECP2 -proteiinia on myös gliasoluissa ja, että Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä gliasoluissa sitä on puutteellisesti. Gliasolut eivät siten voi toteuttaa mm. synapsien muodostuksen säätelyyn ja hermosolujen muovautuvuuteen liittyviä tehtäviään kunnolla. MECP2 -proteiinista vajavaisten hermosolujen arvellaan panevan alulle useimmat Rettin oireyhtymän ilmiöt, mutta gliasolujen puolestaan uskotaan hallitsevan sairauden kehitystä. MECP2 -proteiinin vajaavaisuus gliasoluissa näyttäisi olevan myös Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden epäsäännöllisen hengityksen sekä pienien motoristen häiriöiden taustalla. Erityisesti mikroglia soluilla arvellaan olevan merkittävä rooli Rettin oireyhtymän patofysiologiassa, sillä MECP2 -proteiinista vajavaiset mikroglia solut eivät pysty puhdistamaan normaalin hermosolujen kuoleman jäänteitä ja kalvojen vuotaminen heikentää jo valmiiksi viallisesti toimivien MECP2 -proteiinista vajavaisten hermosolujen toimintaa. (Zigmond ym. 2014, 109-110.)

MECP2 -proteiini säätelee myös rasva-aineenvaihduntaa. MECP2 -geenin mutaation takia Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä esiintyykin rasva-aineenvaihdunnan häiriöitä, vaikka niiden ilmeneminen on kuitenkin yksilöllistä. Erityisesti aivojen kyvyllä tuottaa ja säädellä kolesterolia saattaa olla merkittävä yhteys mm. Rettin oireyhtymässä esiintyvään puhekyvyn häviämiseen sekä liikekoordinaation puutteeseen. (Kyle ym. 2018.)

#### 4.3 Oireyhtymän kehitysvaiheet ja hoito

Rettin oireyhtymä etenee pääsääntöisesti neljän kehitysvaiheen läpi, joista ensimmäinen ns. varhainen puhkeamis- ja seisahdusvaihe alkaa 6-18 kuukauden iässä sitä edeltäneen usein

normaalilta vaikuttaneen kehitysvaiheen jälkeen (Smeets, Pelc & Dan 2012, 115; Liyanage & Rastegar 2014). Tässä kehitysvaiheessa lapsen vuorovaikutuskäyttäytymisessä tapahtuu äkillinen muutos, joka joissain tapauksissa ilmenee vähentyneenä huomion tarpeena, mutta toisissa tapauksissa puolestaan levottomana käytöksenä. 1. kehitysvaiheen kehitys vaikuttaa karkeasti katsottuna ikään nähden normaalilta, mutta se on kuitenkin normaalia hitaampaa. (Smeets ym. 2012, 115.) Useimmat Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt oppivat puhumaan ja kävelemään 1. kehitysvaiheen aikana (Munde, Vlaskamp & ter Haar 2016, 43-44). Oireyhtymän toisessa ns. äkillisessä kehityksen taantumisen vaiheessa aikaisemmin opitut taidot tai kehittyneet ominaisuudet kuten puhekyky, motoriset taidot sekä liikekontrolli alkavat taantumaan, jonka jälkeen alkaa ilmaantumaan neurologisia oireita kuten ahdistuneisuutta, hengitysongelmia sekä epileptisiä kohtauksia (Panayotis, Ehinger, Felix & Roux 2023, 1).

Stereotyyppisten käsimanereiden ilmaantuminen ja sosiaalinen vetäytyminen ovat myös tähän kehitysvaiheeseen kuuluvia ilmiöitä (Munde ym. 2016, 44). Toisen kehitysvaiheen alkamiskä on joidenkin lähteiden mukaan 1-4 vuotta, mutta toisten mukaan 6-18 kuukautta (Smeets ym. 2012, 115; Panayotis ym. 2023, 1; Munde ym. 2016, 43). Toisaalta Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden yksilöllinen kehitys ei aina ole yhdenmukaista kehitysvaiheiden yleisen kuvauksen kanssa muutenkaan. 2. kehitysvaiheen päätyttyä alkaa oireyhtymän kolmas kehitysvaihe, ns. pysähtymisvaihe, jolle luonteenomaista on normaalin kehityksen pysähtyminen, mutta toisaalta myös mm. käden normaalin käyttökyvyn häviäminen sekä käsimanereiden korostuminen. Tässä kehitysvaiheessa Rettin oireyhtymän omaava henkilö alkaa taas uudestaan käyttämään katsekontaktia 1. kehitysvaiheessa oppimallaan tavalla ja vuorovaikutuseliisuus sekä persoonallisuus jokseenkin palaavat. (Smeets ym. 2012, 116.)

Oireyhtymän neljättä kehitysvaihetta kutsutaan myöhäiseksi motorisen rappeutumisen vaiheeksi, joka alkaa henkilön lakatessa kävelemästä, keskimääräisen iän ollessa kuitenkin noin 15 vuotta (Smeets ym. 2012, 116; Monteiro ym. 2014). Tässä kehitysvaiheessa henkilö tulee usein pyörätuolista riippuvaiseksi, mutta toisaalta esimerkiksi epileptiset kohtaukset kuitenkin harventuvat sekä helpottuvat ja emotionaaliset kyvyt parantuvat (Monteiro ym. 2014). Jotkut Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt eivät opi koskaan kävelemään ja siirtyvät 2. kehitysvaiheesta suoraan 4. kehitysvaiheeseen (Smeets ym. 2012, 116). Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt viettävät suurimman osan elämästään oireyhtymän kolmannessa ja neljännessä kehitysvaiheessa. Rettin oireyhtymän kehitysvaiheiden kuvauksesta heijastuu myös oireyhtymän lähtökohtaisesti ajan mittaan paheneva luonne. (Monteiro ym. 2014.)

Rettin oireyhtymälle ei ole mitään täysin ainutlaatuista hoitoa, vaan hoito on oireenmukaista sekä oireyhtymän monisysteemiselle luonteelle sovellettua. Hoitoihin kuuluu lääkehoitoa, erilaisia ennaltaehkäiseviä toimia kuten ravitsemuksen hallintaa sekä ruuansulatuskanavan- ja ortopedisten komplikaatioiden ennaltaehkäisyä sekä personoituja kuntoutusterapioita. Tyypillisesti käytettyjä lääkkeitä ovat antiepileptiset lääkkeet, joilla hoidetaan kohtauksia ja SSRI-

masennuslääkkeet, joilla hoidetaan ahdistuneisuutta. (Banerjee ym. 2019, 243.) Epilepsiaa esiintyy n. 48 %:lla Rettin oireyhtymän omaavista henkilöistä, mutta eri lääketieteen erikoisalojen asiantuntijoiden keskuudessa ei ole kuitenkaan yksimielisyyttä epilepsian määritelmän täyttävästä kriteeristöstä (Tarquinio ym. 2017).

Eri antiepileptisiä lääkkeitä käytetään lähtötilanteen kuten iän ja kohtauksien esiintyvyyden sekä muun tarpeen edellyttämällä tavalla. Natriumvalproaattia käytetään usein epileptisten kohtauksien puhjetessa. Lamotrigiini puolestaan on yleisesti erittäin tehokkaaksi osoitettu lääke Rettin oireyhtymän epileptisten kohtauksien hallintaan, mutta sen käytön painotus on usein niillä, joilla epilepsia alkaa vasta 4-5 vuoden iässä. Myös ketogeenisellä ruokavaliolla sekä vagushermostimulaatiolla saattaa olla suotuisia vaikutuksia Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden epilepsiakohtauksien hallinnassa. (Pintaudi ym. 2015.) Kohtauksien puhkeamista vasta viiden ikävuoden jälkeen pidetään hyvänä prognostisena tekijänä (Operto, Mazza, Pastorino, Verrotti & Coppola 2019).

Ahdistuneisuuden yleisyyttä Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä ei tarkasti tunneta, mutta ahdistuneisuuteen liittyvän käyttäytymisen kuten yksinäisyyden tunteen, itkuisuuden, tuottuneisuuden sekä hermostuneisuuden esiintyminen oireyhtymän yhteydessä on kuitenkin yleistä. Sen takia Rettin oireyhtymän yhteydessä voidaan usein puhua ahdistuneisuuden kaltaisesta käyttäytymisestä varsinaisen ahdistuneisuuden sijaan. Ahdistuneisuuden sekä poikkeavan mielialan hoitoon suosotellaan SSRI-lääkkeitä eli selektiivisiä serotoniinin takaisinoton estäjiä ja epäsäännölliseen hengitykseen puolestaan bentsodiatsepiini on osoittautunut potentiaalisiksi hoidoksi. (Buchanan ym. 2022.)

SSRI-lääkkeiden käyttöä on kuitenkin myös kyseenalaistettu uuden tiedon valossa. Vallalla olevan lääkityksen käyttöä on perusteltu Rettin potilailla havaituilla puutteellisilla serotoniini-, noradrenaliini- sekä dopamiinitasoilla. NASSA-lääkkeisiin (noradrenergic and specific serotonergic antidepressants) lukeutuvan mirtatsapiinin on kuitenkin todettu omaavan ahdistuneisuuden oireiden hallinnan lisäksi lupaavia vaikutuksia liutaan erilaisia Rettin oireyhtymän oireita vähemmällä haittavaikutuksilla. Sen on todettu vaikuttavan hidastavasti tai jopa parantavasti mm. Rettin oireyhtymälle tyypillisiin käsien liikkeisiin, syömisvaikeuksiin, hyperrefleksiaan, puhekielellisiin ongelmiin, skolioosiin sekä erilaisiin autonomisen hermoston toimintahäiriöistä johtuviin ongelmiin. Mirtatsapiinin tehokkuutta osaltaan perustellaan uudella näkemyksellä, jonka mukaan somatosensoriset häiriöt olisivat useiden Rettin oireyhtymän ahdistuneisuuden kaltaisten- sekä muidenkin oireiden taustalla. (Gutiérrez ym. 2020.)

Rettin oireyhtymässä esiintyvillä ruoansulatuskanavan ongelmilla saattaa olla merkittävämpi elämänlaatua heikentävä vaikutus kuin oireyhtymän neurologisilla piirteillä (Thapa ym. 2021). Yleisimmät ruoansulatuskanavan ongelmat Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä ovat refluksi, ummetus sekä vatsan turvotus. Refluksia hoidetaan mm. ruokavalion koostumuksen- ja

annoskoon hallinnalla, muokkaamalla ruokailuympäristöä rauhalliseksi sekä kannustamalla syömään pystyasennossa. Tarvittaessa turvaudutaan myös protonipumpun estäjälääkitykseen ja mikäli siitä ei saada toivottavaa vastetta, niin palleatyräleikkaukselle voi olla indikaatio. Ummetusta hoidetaan pääsääntöisesti huolehtimalla nesteen ja kuidun saannista sekä fyysisen aktiivisuuden ja säännöllisten vessassakäyntiritiineiden toteutumisesta. Myös erilaisiin lääkkeisiin saatetaan tilanteen ja tarpeen edellyttämällä tavalla turvautua. Vatsan turvotus puolestaan on usein muiden ongelmien kuten ahdistuneisuuden seurausta ja hoidossakin tavallisesti keskitytään enemmän näiden taustalla olevien ongelmien hallintaan. (Rett UK 2022.)

Skolioosi on yleinen ilmiö Rettin oireyhtymän yhteydessä ja 13 vuoden ikään mennessä noin 80 %:lla oireyhtymän omaavista henkilöistä on mittaamalla todennettava skolioosi. Kirjallisuudessa Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden skolioosin hoitokeinoksi suositellaan korsettia rangan kaarien saavuttaessa 25° suuruuden. Kaarien suuruuden ollessa 40° tai enemmän suositellaan rangan vakautta lisäävää leikkaustoimenpidettä. Vakavammalle Rettin oireyhtymän kliiniselle oireistolle altistavan mutaation omaavilla potilailla on suurempi todennäköisyys päätyä skolioosileikkaukseen. (Killian ym. 2017.) Myös spesifisesti Rettin oireyhtymään liittyvän skolioosin kuntouttamiseen suunniteltu fysioterapia on osoittautunut tehokkaaksi skolioosin hoidossa (Fonzo ym. 2020).

Fysioterapialla on yleisestikin tärkeä rooli Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden liikunta- ja toimintakyvyn säilyttämisessä tai palauttamisessa sekä yleisen elämänlaadun parantamisessa (Fonzo ym. 2020). Rettin oireyhtymän toimintaterapiassa puolestaan keskitytään ensisijaisesti käsien käyttökyvyn ylläpitämiseen tai parantamiseen sekä mm. vähentämään oireyhtymälle stereotyyppisiä käsien liikkeitä. Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden hoitoon osallistuu myös puheterapeutteja, joiden tehtävänä on sanattoman kommunikaation opettaminen sekä sosiaalisen kanssakäymisen edistäminen. (National Institute of Child Health and Human Development 2022.) Säännöllisellä kuntoutuksella, jossa on mukana usein mm. fysioterapeutteja, toimintaterapeutteja sekä puheterapeutteja voidaan Rettin oireyhtymän omaavia henkilöitä auttaa parantamaan karkeamotorisia- ja hienomotorisia taitojaan sekä kommunikointikykyjään. Kuntoutuksen vaikutus on selkeintä kommunikointikykyjen kohdalla. On huomionarvoista, kuinka esimerkiksi leikin yhteydessä tapahtuvan sosiaalisen kanssakäymisen on todettu parantavan hienomotorisia taitoja. (Lim, Greenspoon, Hunt & McAdam 2020.)

## 5 Kohtaamisen ja hoidon neurobiologinen perusta Rettin oireyhtymässä

Tunteiden-, käyttäytymisen- sekä autonomisen hermoston säätelyhäiriöt ovat Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden hoitoa ja elämänlaatua häiritsevä ilmiö. Kyse on mm. heilumisena, huutona, levottomuutena, ahdistuneisuutena, huonotuulisuutena, hengityshäiriöinä, sydänongelmina, kehon lämpötilan poikkeavuuksina sekä ruoansulatuskanavan häiriöinä ilmentyvistä

ongelmista. Uusin tieteellinen näyttö viittaa autonomisen hermoston toimintahäiriön keskeiseen rooliin näiden oireiden taustalla. (Singh ym. 2020.) Autonominen eli tahdosta riippumaton hermosto on sileitä lihaksia, sydänlihasta sekä rauhasia ohjaava hermoston osa. Se koostuu sydämen sykettä kiihdyttävästä sympaattisesta hermostosta sekä sitä rauhoittavasta parasympaattisesta hermostosta. Sympaattinen hermosto aktivoituu valmistaakseen elimistöä ympäristössä oleviin uhkaaviin- tai muuten fyysisesti haastaviin tilanteisiin. Parasympaattisen hermoston toiminta puolestaan on hallitsevaa levossa, jolloin se edistää mm. ruoansulatusta. (Bjälje, Haug, Sand, Sjaastad & Toverud 2009, 84-85, 88, 91.)

Autonomisen hermoston eri toiminnoilla on eläinlajien polveutumishistoriaan perustuva hierarkia, joka vaikuttaa sosiaaliseen käyttäytymisemme tilanteen mukaisesti sitä joko mahdollistavalla tai rajoittavalla tavalla (Porges & Furman 2011, 3). Parasympaattisvaltainen sosiaalisen kanssakäymisen strategia on nisäkkäille ominainen tapa toimia, johon ensisijaisesti turvaututaan sen ollessa mahdollista. Mikäli autonominen hermosto aistii ympäristön uhkaavana aktivoituvat evoluutiossa vanhemmat sympaattisen hermoston hallitsevat taistele-/pakenevasteet ihmisen tai muun kyseessä olevan nisäkkään suojelemiseksi. Tämän strategian pettäessä turvaututaan vanhimpaan ns. liikkumattomuuden strategiaan, johon voi liittyä mm. kuolleeksi tekeytymistä. Muun muassa sydämen sykkeeseen madaltavasti toiminnallaan vaikuttava vagusherma jarrun lailla estää sykettä kohottavien sympaattisen hermoston stressivasteiden tarpeetonta aktivoitumista, mahdollistaen ihmiselle ominaisen tavan olla kanssakäymisissä ympäristönsä sekä muiden kanssa. (Porges & Furman 2011, 3-4; Cattaneo, Franquillo, Grecucci, Beccia & Caretti ym. 2021.) Vagushermodella on kaksi erillistä haaraa. Sosiaalisen kanssakäymisen strategiasta vastaa ensisijaisesti evoluutiossa uudempi myelinisoitunut haara. ”Liikkumattomuuden strategiasta” vastaa vanhempi myelinisoimaton haara, jonka hallitessa happisaturaatio laskee ja, josta voi seurata mm. apneaa. (Cattaneo ym. 2021.)

Vagushermoon liittyvän järjestelmän ansiosta esimerkiksi äidin turvallisilla kasvoilla on vauvan fysiologiaa säätelevä vaikutus. Tällainen ”kanssasäätely” on kuitenkin läpi elämän mukana kulkeva toiminto, jota käytetään muissakin turvallisissa kontakteissa kuin vain äidin ja lapsen välisessä vuorovaikutuksessa. Myös ”kanssasäätelijän” eli toisen henkilön autonomisen hermoston säätelyssä avustavan henkilön oma tila heijastuu toisessa, niin hyvässä kuin pahassa. (Porges 2015.) Vauvan fysiologinen säätely on rintaruokinnan avulla stimuloitavista primitiivisistä mekanismeista riippuvaisempaa ensimmäisen elinvuoden aikana, mutta kun isoaivuoren kyky säädellä aivorungon toimintaa kehittyy, tulee sosiaalisesta kanssakäymisestä ensisijainen fysiologisen säätelyn keino. Pelkkä elintärkeistä fyysisistä tarpeista kuten ruuasta ja lämmöstä huolehtiminen ei riitä lapsen optimaaliselle fyysiselle kehitykselle, vaan tarvitaan myös tilaisuuksia sosiaaliselle kanssakäymiselle, jotta sosiaalista kanssakäymistä sekä fysiologista säätelyä linkittävä vagus-järjestelmä voi kehittyä kunnolla. Lapsuudessa koettu sosiaalinen tai emotionaalinen köyhyys saattaa johtaa myös aivojen ei-toivottuihin

rakenteellisiin ja toiminnallisiin muutoksiin, joista puolestaan seuraa kognitiivisia ja neuropsykiatrisia ongelmia. (Porges & Furman 2011, 1-3.)

Autonomisen hermoston tilaa voidaan arvioida mittaamalla sykevälivaihtelua eli yksittäisten sydämen sykäysten välissä kuluneen ajan vaihtelua. Parasympaattisen vagus-hermon toiminnalla on sykevälivaihtelua potentiaalisesti kasvattava vaikutus ja sympaattisten hermojen toiminnalla puolestaan sitä potentiaalisesti madaltava vaikutus. Korkealla sykevälivaihtelulla on yhteys tehokkaaseen tunnesäätelyyn sekä stressinhallintakykyyn. Matalalla sykevälivaihtelulla on puolestaan yhteys tunnesäätelyn häiriöihin sekä siitä johtuviin patopsykologisiin ongelmiin, kuten ahdistuneisuuteen, paniikkioireisiin, epilepsiaan, skitsofreniaan, persoonallisuushäiriöihin sekä ADHD:hen. (Cattaneo ym. 2021.) Autonomisen hermoston sekä tunne-elämää ja mieltä säätelevän limbisen järjestelmän poikkeavalla kehityksellä uskotaan olevan yhteys liutaan erilaisia lapsuudessa ilmeneviä neuropsykiatrisia sairauksia kuten masennus, ahdistuneisuus, käyttäytymishäiriöt, ADHD sekä autismin kirjon häiriöt (Mulkey & du Plessis 2019; Bjälle ym. 2009, 82). Kohdun sisäiset olosuhteet raskauden aikana voivat vaikuttaa limbisen järjestelmän sekä sen yhteyksien rakenteelliseen kehitykseen. Äidin stressihormoonitasot raskauden aikana sekä terveydentila ennen hedelmöittymistä voivat osaltaan vaikuttaa näihin olosuhteisiin. (Mulkey & du Plessis 2019.)

Manteliumake on tärkeä limbisen järjestelmän osa, joka tallentaa muistoon liittyvän tunteen ja sen avulla mahdollistaa tehokkaamman reagoinnin samanlaisten tilanteiden toistuessa vastaisuudessa. Stressitekijä tai kielteiseen tapahtumaan liittyvä muisto aktivoi manteliumakkeen ja aivorungon sympaattisen hermoston osien välisen yhteyden, jonka seurauksena syke ja verenpaine nousee sekä lihasten reagoivuus lisääntyy. Vagus-hermon jarruttava ominaisuus kuitenkin hillitsee näitä vasteita. Aivojen kehityksen varhaisissa vaiheissa limbisen järjestelmän rakenteet muodostavat yhteyksiä autonomisen hermoston rakenteisiin aivorungossa, joiden avulla verenkierto- ja hengityselimistön sekä ruoansulatusjärjestelmän toimintoja voidaan mukauttaa. Aivojen muovautuvuuden ansiosta nämä yhteydet voivat vahvistua tai heikentyä läpi elämän riippuen ympäristö-, stressi- sekä muista altistavista tekijöistä. (Mulkey & du Plessis 2019.)

Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä esiintyvän autonomisen hermoston toimintahäiriön arvellaan johtuvan poikkeavasta 5-HT serotoniiniverkkojen kehityksestä ennen syntymää. Niiden kehitys on tärkeää erityisesti hengityksen säätelylle. (Singh ym. 2020; Abdala, Bissonnette & Newman-Tancredi 2014.) Normaalissa kehityksessä näiden verkkojen määrä pienenee lapsuuden ja murrosiän aikana, mutta Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä niiden määrä säilyy muuttumattomana, jonka seurauksena sydämen toimintaa sekä hengitystä säätelevien hermoverkkojen aktivoiminen ja inhiboiminen eivät saavuta keskinäistä tasapainoa (Singh ym. 2020). Tästä voi seurata mm. hengityksen pysähtymisjaksoja, hyperventilointia sekä epä säännöllistä hengittämistä. Serotoniinia tarvitaan myös sympaattisten hermojen ja vagus-

hermon tasapainoiseen sydämen hermotukseen. Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä sykevälivaihtelu onkin osoittautunut matalaksi, mikä on seurausta vagus-hermon puutteellisesta hermotuksesta. Tällä on korrelaatio myös oireyhtymän yhteydessä esiintyvien matalien veren serotoniinitasojen kanssa. Vaguksen hermotuksen heikentyminen on oireyhtymän kehityksen myötä etenevää ja se saattaa selittää Rettin oireyhtymään liittyvän yhtäkkisen kuoleman korkeaa riskiä. (Abdala ym. 2014.)

### 5.1 Tunnesäätely ja käyttäytyminen

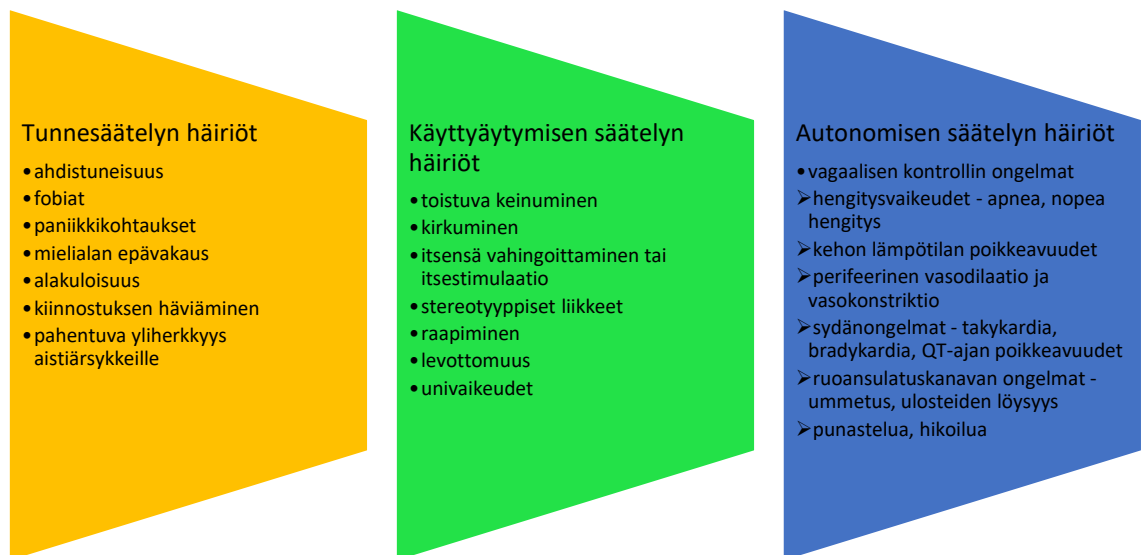
Autonominen hermosto on tunteiden ja käyttäytymisen hallinnan tukipilari, mutta Rettin oireyhtymän oireiden heterogeenisen luonteen takia oireyhtymään liittyvät tunteiden ja käyttäytymisen säätelyn häiriöt voivat osaltaan johtua myös eräänlaisesta ”noidankehästä”, jossa Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt kaikkineen vaivoineen elävät. Esimerkiksi epileptiset kohtaukset voivat muokata yleistä emotionaalista tilaa johtaen ahdistuneisuuteen, kirkumiseen, epävakaaseen mielialaan sekä hallitsemattomaan itkemiseen. Oireyhtymän luonteen vuoksi yksilöllisiä tunteiden ja käyttäytymisen säätelyhäiriöitä on ollut vaikea tutkia. Suurin osa Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden tunne- ja käyttäytymistilaa koskevasta informaatiosta on saatu epäsuorilla mittareilla kuten MBA (motor-behavioural assessment) ja RSBQ (Rett Syndrome Behavioral Questionnaire) muiden muassa. Myös suoraa havainnointia on joskus käytetty, mutta sitä pidetään kuitenkin epätarkkana keinona. (Singh & Santosh 2018.)

Erilaiset sosioemotionaaliseen epävakauteen ja käyttäytymiseen liittyvät ilmiöt ovat jossain määrin sidoksissa Rettin oireyhtymän eri kehitysvaiheisiin. Oireyhtymän alkuvaiheessa esiintyy univaikeuksia sekä kirkumista, jotka toisaalta saattavat johtua myös syvästä kehitysvammaisuudesta itsessään. Toiseen kehitysvaiheeseen liittyy sosiaalista vetäytymistä, jota on usein kuvattu autismin kaltaiseksi käyttäytymiseksi. (Munde ym. 2016, 44.) Tässä kehitysvaiheessa huomattavalla osalla Rettin oireyhtymän omaavista henkilöistä täyttyykin autismin diagnostiset kriteerit ja tässä kehitysvaiheessa esiintyvä käyttäytyminen on vaikuttanut Rettin oireyhtymän ja autismin keskinäiseen assosioimiseen myös yleisellä tasolla (Banerjee ym. 2019; Munde ym. 2016, 44). Joissain tapauksissa autistiset piirteet eivät kuitenkaan häviä myöhemmissäkään kehitysvaiheissa (Autism Empowerment 2022). Toisaalta autistisille henkilöille ominaista on vajanainen suhde henkilöihin ja esineisiin sekä puolustautuva reagointi heitä lähestyttäessä. Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt ovat sen sijaan selvästi sosiaalisesti suuntautuneita ja intensiivinen katsekontakti sekä hymyily ovatkin oireyhtymälle tunnusomaisia piirteitä. Sen vuoksi Rettin oireyhtymään liittyvää kuvausta autismin kaltaisena sairautena on kyseenlaistettu viime vuosina. (Munde ym. 2016, 44.)

Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders -käsikirjan (DSM) vuonna 1994 julkaisussa neljännessä versiossa Rettin oireyhtymä luokiteltiin yhdeksi autismin kirjon häiriöksi. Samaisen käsikirjan vuonna 2013 julkaistussa viidennessä versiossa Rettin oireyhtymää ei ollut

kuitenkaan enää sisällytetty autismin kirjon häiriöihin, vaan sille oli annettu oma diagnostinen koodi useimpien geneettisten oireyhtymien tapaan. Autistisia piirteitä joka tapauksessa esiintyy Rettin oireyhtymän yhteydessä, minkä takia useat lapset diagnosoidaan autistisiksi ennen MECP2 -geenin mutaation löytymistä. Diagnoosi kuitenkin päivitetään geenimutaation löytyttyä. DSM-käsikirjan viidennen version käytön myötä myös Rettin oireyhtymän ja autismin kaksoisdiagnooseja on odotettavissa useiden lasten kohdalla. (Autism Empowerment 2022.)

Eräs Rettin oireyhtymässä esiintyvä tunteiden ja käyttäytymisen keskinäisen suhteen tulkintaa häiritsevä ilmiö on aivorungon epänormaali spontaani aktivoituminen. Tässäkin on kyse useimmiten oireyhtymän toisessa kehitysvaiheessa esiintyvistä ilmiöistä, joka saattaa ilmentyä tilanteeseen nähden epäsopivana käyttäytymisenä. Esimerkkinä voi olla tilanne, jossa Rettin oireyhtymän omaava henkilö saattaa nauraa, kun jotain surullista tapahtuu. Tutkittaessa aivorungon aktivaatiota tällaisen käyttäytymisen yhteydessä on aivorungon ”syttymishäiriöiden” päätelty voivan johtaa tällaiseen käyttäytymiseen, vaikka kyse ei olisi kuitenkaan todellisten tunteiden ilmaisemisesta. Myös yleisten ilmaisun selkeyteen liittyvien haasteiden takia Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden todellisia intentioita on joskus tulkittu väärin. Esimerkiksi oireyhtymän toiseen kehitysvaiheeseen tyypillisesti liittyvä huomion vetäytyminen pois ympäristöstä ei johdu välttämättä kiinnostuksen puutteesta, vaan kyse saattaa olla puutteellisesta ilmaisusta. (Munde ym. 2016, 49.)



Kuvio 1. Tunteiden, käyttäytymisen sekä autonomisen hermoston säätelyn häiriöt (mukailten Singh & Santosh 2018)

## 5.2 Kohtaaminen ja hoito

Kehitysvammaisten parissa työskentelevien henkilöiden on hyvä ymmärtää kehitysvammaisuuden liittyviä terveyteen ja elämänlaatuun vaikuttavia päällekkäisyyksiä. Kehitysvammaisilla on 2.5 kertaa suurempi riski terveysongelmiin niihin verrattuna, joilla ei kehitysvammaa ei ole. (Icht, Wiznitser Ressis-tal & Lotan 2021.) Syvästi kehitysvammaisilla henkilöillä, joihin Rettin oireyhtymänkin omaavat henkilöt lukeutuvat on usein tuntoaistihäiriöitä sekä fyysisen terveyden ongelmia kuten refluksia, nielemisvaikeuksia, spastisuutta sekä epilepsiaa, jotka vaikuttavat kielteisesti kaikkiin elämänlaadun aspekteihin (Icht ym. 2021; Featherstone & Atkinson 2012, 1-2). Tähän ryhmään kuuluvilla henkilöillä esiintyy todennäköisemmin myös invalidisoivia vaivoja tai lukuisia kompleksisia terveysongelmia yhdistettynä kommunikointivaikeuksiin. Tällaiset ongelmat usein puolestaan edellyttävät kivuliaita lääketieteellisiä toimenpiteitä. (Icht ym. 2021.)

Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden hoidon tulee olla keskitettyä ja yksilöllistettyä sekä henkilön kaikki vammat huomioivaa. Oireyhtymän moniammatillinen hoito tulee olla hyvin koordinoitua ja myös henkilön vanhemmat tulee sisällyttää siihen. Myös koulutuksellisten, ammatillisten sekä asumiseen liittyvien toimenpiteiden tulisi olla osa tätä kokonaisuutta. Pitkäjänteisen hoidon ja kuntoutuksen kokonaisuuden avulla tulisi Rettin oireyhtymän omaaville henkilöille luoda oppimistilaisuuksia, joissa hyödynnetään myös oireyhtymän puhkeamisen jälkeen jatkuvaa aivojen kehitystä. Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kognitiiviset kyvyt sekä kommunikointikyvyt kun eivät sinänsä rapistu vuosien saatossa, jonka vuoksi kuntoutuksen tavoitteet tulisi asettaa tehokkaasti myös tämä tosiseikka huomioiden. (Lotan 2006, 1504-1505.)

On päätelty, että varhaislapsuudessa koettu liiallinen stressi lisää ahdistuneisuus- ja masentuneisuuskäyttäytymistä sekä siitä vastaavien aivoalueiden hermosolujen aktivaatiota Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä. Tällaisella stressillä voi olla pitkäkestoisia vaikutuksia ja Rettin oireyhtymään liittyvällä MECP2 -proteiinin puutteella on niitä korostava vaikutus. Eri-tyisesti lapsen erolla äidistään on arveltu olevan hermosolujen kypsymistä vähentävä vaikutus Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä. Varhaislapsuudessa koettu liiallinen stressi saattaa lisätä myös Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden motoristen kykyjen vajaavaisuutta. Oireyhtymän kokonaisvaltainen hoito olisikin tärkeää aloittaa jo varhaisessa vaiheessa. (Torres-Pérez ym. 2022.)

Rettin oireyhtymän omaavan henkilön terapian tai kuntouttavan toiminnan tulee käsittää niin terapiatiloissa toteutettavia toimenpiteitä kuin myös potilaan arkiseen ja luonnolliseen ympäristöön integroitua toimintaa. Ensitapaaminen terapeutin ja potilaan välillä tulisi kuitenkin toteuttaa potilaalle tutussa ja rauhallisessa paikassa luotettavan omaisen läsnä ollessa, jotta toimintakyvyn kehitykselle välttämätön miljöö voi syntyä. Myös terapeutin omat tunnetilat

saattavat vaikuttaa hänen ja potilaan väliseen yhteyteen sekä sitä kautta hoidon lopputulokseen, minkä vuoksi niihin tulisi kiinnittää aktiivisesti huomiota. (Lotan 2006, 1509.) Ihmisaivot havainnoivat sekä prosessoivat toisen henkilön kehon eleiden välittämää emotionaalista informaatiota hyvin automaattisilla ja alitajuisilla tavoilla (Stange Bernhardt, Nissen-Lie & Råbu 2021, 691). Kahden ihmisen välistä vuorovaikutusta ohjaa ”empatiajärjestelmä”, jossa yhdessä henkilössä havaittava tunnetila aktivoi vastaavanlaisen kokemuksen aikaansaavia hermoverkkoja myös tätä havainnoivassa henkilössä. On arveltu, että tällaisen niin sanottujen peilihermosolujen säätelemän järjestelmän avulla me pystymme ymmärtämään toisten ihmisten toimintaan johtaneita intentioita ja tunteita. (Lamm & Majdandžić 2015.)

Mindfulness- vaikutteisen harjoittelun avulla terapeutti voi oppia virittäytymään omaan itseensä ja kehoonsa tavalla, joka mahdollistaa virittäytymisen myös toisen ihmisen tunteille. Näin terapeutin sekä asiakkaan välinen suhde voi syventyä ja asiakas voidaan kokea henkilönä, ”jonka kanssa ollaan” sen sijaan, että tämä olisi pelkkä terapeutin toiminnan kohde. (Baker 2016, 6, 8.) Kehossaan läsnä oleva sekä hyvät tunnesäätelystrategiat omaava terapeutti pystyy sanattomasti viestimään turvallisuudesta, jonka voidaan perustella vähentävän asiakkaan defensiivisyyttä (Stange Bernhardt ym. 2021, 690-691). Tutustumalla perusteellisesti Rettin oireyhtymän omaavan henkilön päiväohjelmaan sekä fyysiseen ja sosiaaliseen ympäristöön voidaan keskinäistä kommunikointia sekä oikeanlaista kiintymistä edistää. Näin terapeutti voi oppia ymmärtämään asiakkaan eleitä ja he voivat myös oppia ”lukemaan toistensa signaaleja” paremmin. Rettin oireyhtymän omaavan henkilön viestinnällisen kyvykkyyden parantuessa hänellä on mahdollisuus selviytyä paremmin myös koulutukseen ja henkilökohtaisiin suhteisiin liittyvistä haasteista. (Lotan 2006, 1509.)

### 5.3 Kommunikoinnin kehittäminen

Useimmilla Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä ei ole mitään tunnistettavaa muodollista kommunikointitapaa. Ei ole selvää, miten hyvin luotettavasti tulkittavaan sanattomaan viestintään vaadittava liikkeenhallinta säilyy oireyhtymään kuuluvan kommunikointikyvyn ja liikkeenhallinnan yleisen taantumisen jälkeen. Rettin oireyhtymän omaavan henkilön mahdollisten viestinnällisten eleiden kuten katseen ja kasvojen ilmeiden tarkoituksellisuutta voi olla vaikea arvioida, sillä oireyhtymään liittyvän autonomisen hermoston epävakauden takia kyse voi olla myös fysiologisesta reagoinnista ympäristössä tapahtuviin muutoksiin. (Byiers, Dimian & Symons 2014.) Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kommunikoinnin haasteisiin liittyy osaltaan se, että heillä ns. valikoiva tarkkaavaisuus ei toimi normaalisti, jonka takia heidän huomionsa kiinnittyy herkästi epäolennaisiin asioihin ympäristössä. He kuitenkin suosivat sosiaalisuuteen liittyviä ärsykeitä, minkä takia katsekontaktia hyödyntämällä ja toisaalta vähentämällä häiriötekijöitä toimintaympäristössä voidaan kommunikoinnin kehittymistä fasilitoida. (Fabio, Antonietti, Castelli & Marchetti 2009.)

Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kanssa kommunikoidessa sekä heidän kommunikointivalmiuksiaan harjoitettaessa tulisi yksilölliset tarpeet ja voimavarat huomioida. Kommunikoinnin tukena voidaan käyttää apuvälineitä kuten graafisia symboleita. Motorisesti ja siten keholliselta ilmaisultaan rajoittuneiden yksilöiden kohdalla apuvälineiden käytön tärkeys on suurempi. Kommunikointi-interventiot ovat tavallisesti rajoittuneet tahdon ja tarpeiden ilmaisemiseen. Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kommunikatiivisten sekä kielellisten valmiuksien arvellaan tänä päivänä kuitenkin olevan aikaisemmin luultua paremmat, jonka vuoksi myös informaation jakamisen- ja sosiaalisen kanssakäymisen kyvyn kehittämiseen tulisi panostaa. (Wandin, Lindberg & Sonnander 2015, 1324-1325.) Kommunikoinnin harjoittaminen tulisi aloittaa varhaisessa vaiheessa erityisesti sen takia, että Rettin oireyhtymän omaavan henkilön kyky ilmaista ajatuksiaan itsenäisesti sekä oma-aloitteinen kommunikointi kehittyisi. Rettin oireyhtymän omaavan henkilön yritykset kommunikoida tulisi tunnistaa ja niihin tulisi reagoida ajoissa, ettei kommunikointiin liittyvää avuttomuutta pääse syntymään. Kommunikointia tulisi harjoittaa henkilön luonnollisessa ympäristössä. (Towend, Bartolotta, Urbanowicz, Wandin & Curfs 2020, 51-52.)

Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kommunikointikyvyissä on yksilöllisiä eroja. Esimerkiksi jotkut saattavat pystyä puhumaan yksittäisiä sanoja useiden ollessa kuitenkin täysin puhekyvyttömiä. Autettaessa Rettin oireyhtymän omaavaa henkilöä kehittämään kommunikointivalmiuksiaan tulisi kaikkien strategioiden käyttöön olla mahdollisuus, vaikka yksilöllisten tarpeiden mukaisesti voidaan esimerkiksi täysin puhekyvyttömiä kohdalla painottaa puheääntä tuottavien laitteiden hyödyntämistä. Aiheellinen alkuvaiheen tavoite voi olla auttaa henkilöä ilmaisemaan tahtonsa sanojen ”kyllä” tai ”ei” merkityksissä (Towend ym. 2020, 54.) Niin sanotun ALM (Aided Language Modelling) -menetelmän avulla on saatu alustavasti lupaavia tuloksia Rettin oireyhtymän omaavien henkilöillä ilmeikkään viestinnän edistämiseksi. Kyse on menetelmästä, jossa terapeutti tai muu avustaja puhuessaan osoittaa kuvassa olevaa symbolia tarkoituksena auttaa Rettin oireyhtymän omaavaa henkilöä yhdistämään symboli sen merkitykseen. (Wandin, Lindberg & Sonnander 2021, 1-2.)

Oikeiden ”kyllä” ja ”ei” ilmausten vakiinnuttua voidaan Rettin oireyhtymän omaavan henkilön kommunikoinnin kehitystä sekä omaehtoista elämään vaikuttamista tukea ns. ”avustetun selailun” avulla. Kyse on kommunikointitavasta, jossa henkilölle luetellaan useita eri vastausvaihtoehtoja. Kyse voi olla esimerkiksi tämän päälle puettavien vaatteiden valinnasta, jolloin suurempi vastausvaihtoehtojen määrä antaa henkilölle mahdollisuuden tehdä valintoja itsenäisemmin. Tätä interventiota voidaan laajentaa pyytämällä Rettin oireyhtymän omaavalta henkilöltä tarkennusta tiettyihin ”kyllä” tai ”ei” vastauksiin vaatteiden valintaa koskien, jälleen saman periaatteen mukaisesti luettelemalla useita eri vastausvaihtoehtoja kuten ”onko sinulla liian kylmä?”, johon henkilö voi vastata myöntävällä tai kieltäytyvällä ilmauksella. (Towend ym. 2020, 58.) Katseen käyttö on Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden yleisin kommunikointiväline ja sitä voidaan hyödyntää parhaiten myös erilaisissa apuvälineissä.

Esimerkkinä tällaisesta on silmien liikkeiden tunnistusteknologiaa hyödyntävät laitteet, joiden avulla henkilö voi katseellaan lukita näytöllä olevia valitsemiaan asioita. Myös tällaisten laitteiden avulla on saatu hyviä tuloksia Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden ja heidän vuorovaikutuskumppaniensa välisen kommunikoinnin edistämiseksi. (Wandin ym. 2021, 2.)

Myös musiikkiterapialla on osoitettu olevan merkittäviä hyötyjä Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kommunikointikyvyn edistämiseksi. Musiikkiterapian on arveltu mm. muuttavan Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä luonnostaan vähäisen aivoperäisen neurotrofisen tekijän (BDNF) ekspressiota, jolloin oireyhtymän oireet yleisestikin lieventyvät. Tällaisen useisiin Rettin oireyhtymän oireisiin yhteisesti vaikuttavan mekanismin kautta musiikkiterapialla voidaan edistää mm. sanatonta- sekä sanallista viestintäkykyä, sosiaalista kanssakäymistä, hengitystä, käsillä tarttumiskykyä sekä vähentää kohtauksia. Musiikkiterapialla on siten myös kauaskantoisempia vaikutuksia mm. omaisten jaksamiseen silloin, kun Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden oireet lieventyvät. (Chou ym. 2019.)

## 6 Fysioterapia toimintakyvyn tukena

Fysioterapian avulla pyritään vähentämään tai ennaltaehkäisemään Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden rajoitteita sekä parantamaan heidän elämänlaatuaan. Nämä ovat karkeita tavoitteita, jotka jakautuvat fysioterapialle ominaisen näkökulman mukaisesti vielä yksityiskohtaisemmin liikkumiskyvyn palauttamiseen sekä fyysiseen toimintakykyyn liittyviin tavoitteisiin. (Fonzo ym. 2020.) Yleisiä tavoitteita ovat:

- motoristen taitojen ylläpitäminen tai kehittäminen
- siirtymistaitojen ylläpitäminen tai kehittäminen
- epämuodostumien ennaltaehkäisy tai vähentäminen
- epämukavuuden tai ärtyisyyden helpottaminen
- itsenäisyyden parantaminen

(Lotan & Hanks 2006, 1315.) Fysioterapeutilla on mahdollisuus vaikuttaa mm. seuraaviin Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä esiintyviin ongelmiin:

- Poikkeavaan sekä muuttuvaan lihasjänteyteen
- ataksiaan
- apraksiaan
- asennonmuutosliikkeiden häviämiseen
- skolioottisuuteen
- kyfoottisuuteen
- kävelykyvyn häviämiseen

- käsien toiminnan heikentymiseen
- jalkaterän epämuodostumiin
- asennonhahmotuksen ongelmiin

(Lotan & Hanks 2006, 1322.) Oireyhtymän heterogeenisen luonteen vuoksi Rettin oireyhtymän fysioterapian tulee olla yksilöllistettyä sekä siinä tulee tarpeen mukaan hyödyntää useita erilaisia terapiamenetelmiä. Fysioterapiaa tulisi antaa riittävän varhaisessa vaiheessa Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden täyden kehityspotentiaalini hyödyntämisen takaamiseksi. Myös henkilön vanhempien tai omaishoitajien tulisi sopivalla tavalla osallistua fysioterapia-suunnitelmaan. (Fonzo ym. 2020.) Fysioterapeutin tulisi ymmärtää kullekin Rettin oireyhtymän neljälle eri kehitysvaiheelle ominaisia ongelmia ja suunnitella terapiaa niiden pohjalta. Terapian suunnittelussa on tärkeää myös huomioida yksittäisten Rettin oireyhtymälle tyypillisten liitännäisongelmien vaikutus toisiinsa. Esimerkiksi Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kävelykyvyn häviämisen taustalla saattaa olla skolioosin eteneminen, jalkaterien epämuodostumat, lihasjänteiden muutokset, lihasten lyhentyminen, kehon keskilinjaorientaation häviäminen sekä yleinen terveyden heikentyminen. (Lotan & Hanks 2006, 1316, 1318.)

Selkärangan skolioosi on Rettin oireyhtymän yleisin ortopedinen liitännäisongelma ja tyypillisimmät oireyhtymään liittyvät epämuodostumat koskevatkin jollain tavalla selkärankaa. Oireyhtymään kuuluu skolioosin nopea paheneminen, jota hoidetaan sekä kirurgisilla toimenpiteillä, että konservatiivisin keinoin kuten fysioterapialla. (Romano ym. 2022; Lotan & Hanks 2006, 1324.) Kävelykyvyn ylläpitäminen ja kehittäminen on tärkeä tavoite Rettin oireyhtymän hallinnalle, niin fyysisen- kunnan ja toimintakyvyn kuin myös sosiaalisten mahdollisuuksien näkökulmasta (Lotan 2012). Rettin oireyhtymän kohdalla tehokkaaksi osoittautunut fysioterapia käsittää mm. seuraavia menetelmiä tai keinoja:

- terapeuttinen harjoittelu
- asentoterapia
- allasterapia
- kävelymatolla harjoittelu
- musiikkiterapia
- aistihuoneen käyttö
- tietotekniset sovellukset
- tekoälyn käyttö
- eläinavusteinen terapia
- manuaalinen terapia
- vaihtoehtoiset menetelmät

(Fonzo ym. 2020.) Seuraavissa osioissa tullaan käsittelemään Rettin oireyhtymän fysioterapialle keskeisten liitännäissairauksien hallintaa, keskeisiä tavoitteita, fysioterapian

suunnittelun kannalta tärkeitä periaatteita sekä yksittäisten menetelmien soveltamista Rettin oireyhtymän kontekstissa.

## 6.1 Fysioterapeuttiset tavoitteet ja keinot

Rettin oireyhtymän omaavan henkilön fysioterapian tavoitteet tulisi suunnitella hänen yksilölliset toimintakykensä haittaavat rajoitteet huomioiden. Fysioterapian kokonaisuus tulisi suu- relta osin integroida henkilön arkeen ja kaikille hoitoon osallistuville tulisi osoittaa selkeät omat tehtävät. (Lotan & Hanks 2006, 1320.) On huomionarvoista, kuinka ensisijaisesti yhden ominaisuuden muutokseen tähtäävillä toimenpiteillä voi olla myönteisiä vaikutuksia myös muihin ominaisuuksiin. Esimerkiksi kävelykyvyn edistäminen parantaa Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä tyypillisesti kehittyvän skoliosin ennustetta. (Lotan 2012.) Fysioterapiaa tulisi antaa Rettin oireyhtymän omaavalle henkilölle tämän koko elämän ajan. Sairaudelle soveltuva fysioterapia voi käsittää monenlaisia keinoja, mukaan lukien vaihtoehtoisia menetelmiä. (Fonzo ym. 2020.)

### 6.1.1 Karkeamotoristen taitojen kehittäminen

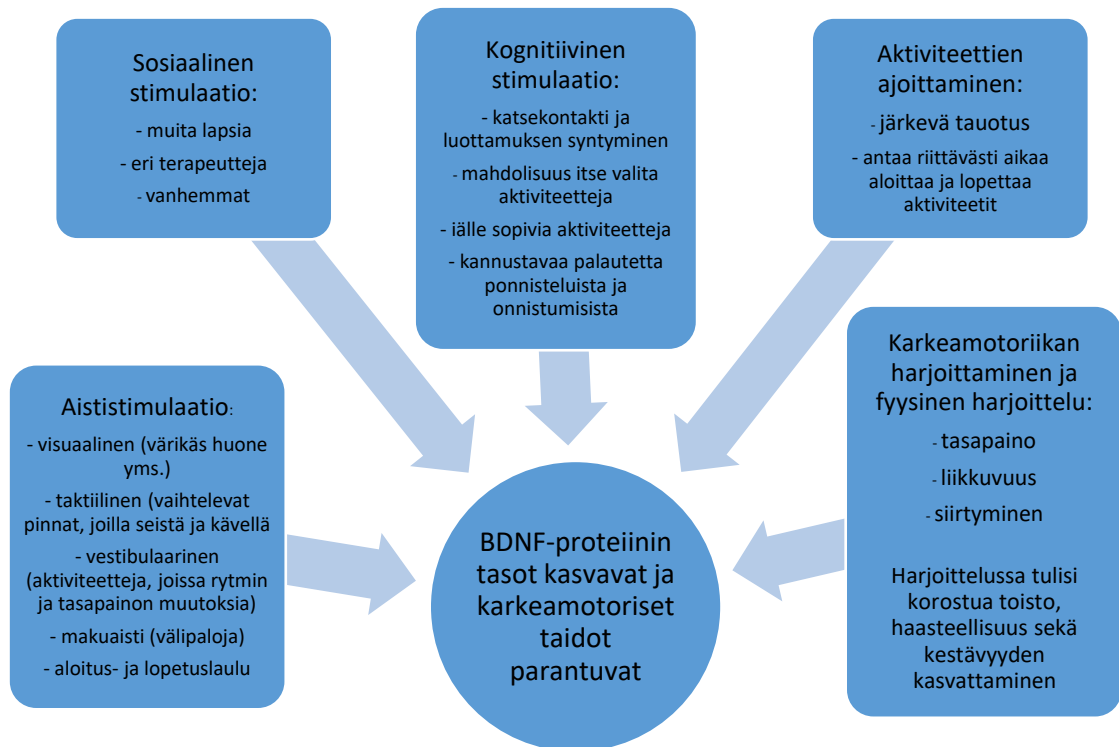
Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä esiintyy iän myötä lisääntyviä karkeamotoristen toimintojen häiriöitä kuten vaikeuksia istua tai kävellä ilman ulkoista apua. Ne ovat seurausta oireyhtymään liittyvistä neurologisista- ja ortopedisistä häiriöistä sekä hermosoluissa tapahtuvista muutoksista (Borst, Weeda, Downs, Curfs & de Bie 2022, 133.). Lihasten alijänteys sekä heikkous vaikuttavat Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden liikkumiskykyyn heidän varhaisina elinvuosinaan, mutta myöhempinä elinvuosina puolestaan dystoniolla sekä bradykinesialla eli liikkeiden hitaudella on hallitseva rooli. Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt oppivat tavallisesti istumaan ja noin puolet heistä oppii myös kävelemään. Toisilla bradykinesia sekä lisääntyvä lihasjänteys johtavat alati paheneviin pystyasennon haasteisiin ja lopulta myös kävelykyvyn häviämiseen. (Downs ym. 2016.)

Kahden ensimmäisen elinvuoden aikana itsenäisesti seisomaan ja kävelemään oppivilla Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä kävelykyky suurella todennäköisyydellä säilyy pitkään. Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kävelykykyyn vaikuttaa poikkeava lihasjänteys, ataksia, apraksia sekä tasapainon häiriöt. Karkeamotoristen taitojen kehitykseen vaikuttaa myös Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä usein esiintyvät muskuloskeetaaliset häiriöt kuten skolioosi. Tarkkaan ei tiedetä, onko karkeamotoristen taitojen heikentymisen taustalla enemmän neurologiset ongelmat vai oikeanlaisen kuntoutuksen puute. Kuntoutuksen potentiaalisesta hyödyistä kuitenkin kertoo se, että intensiivisen fysioterapian avulla kävelykyky on joissain tapauksissa saatu palautumaan sen oltua hävinneenä jopa useiden vuosien ajan. (Borst, Towend, Mirjam, Smeets & van den Berg 2018.)

Rettin oireyhtymän eri kehitysvaiheiden vaikutus kävelykyvyn sekä karkeamotoristen taitojen kehittymiselle yleisesti tulisi huomioida fysioterapian suunnittelussa ja toteutuksessa. Erityisesti oireyhtymän ensimmäisessä kehitysvaiheessa opittu kävelykyky säilyy monilla Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä pitkään, jonka vuoksi kykyä seistä sekä kävellä itsenäisesti tulisi harjoittaa jo tässä kehitysvaiheessa, jos vain mahdollista. Ongelmana saattaa olla kuitenkin se, että Rettin oireyhtymän ensimmäisessä vaiheessa oireyhtymä jää usein tunnistamatta ja diagnosoimatta. Myös kävelykyvyttömiä Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden seisomiskykyä tulisi harjoittaa lonkkanivelten oikeanlaisen kypsymisen tukemiseksi, jolloin niiden sijoiltaanmenoa, osteoporoosia sekä muitakin ongelmia voidaan välttää. Käytännössä tällaisessa harjoittelussa käytetään apuna jonkinlaista seiomatelinettä. Harjoittelun tulisi haastaa pystyasennon hallintakykyä. (Lotan & Hanks 2006, 1318, 1320.)

Karkeamotoristen toimintojen edistämällä on todettu olevan myönteisiä vaikutuksia myös hienomotoristen taitojen kehitykselle sekä Rettin oireyhtymälle stereotyyppisten liikkeiden vähentymiselle muiden muassa. Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden karkeamotoristen taitojen tehokas kehittäminen edellyttää useiden menetelmien yhdistelmää, joita voidaan kutsua kollektiivisesti neurologiseksi fysioterapiaksi. Se voi käsittää mm. kävelyn harjoittamista, kestävyysharjoittelua, koordinaatioharjoittelua, allasterapiaa sekä ratsastusterapiaa, joista yhtenä esimerkkinä on NDT (Neurodevelopmental therapy) -menetelmä (Kapel, Kovacic, Kos & Velnar 2022, 2,3) Myös ympäristöllä on suuri vaikutus Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden karkeamotoristen taitojen kehittymiselle. Motoristen taitojen kehittämiseen tähtäävää harjoittelua tulisi tehostaa sosiaalisesti rikkaalla sekä aisteja stimuloivalla ympäristöllä. (Downs ym. 2018.)

Aistirikkaassa ympäristössä toteutetun valinnanmahdollisuuksia sekä vaihtelua sisältävän tehtäväkeskeisen harjoittelun on osoitettu kehittävän Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden karkeamotorisia taitoja paremmin kuin ympäristössä, jossa tällaisia seikkoja ei olla huomioitu. Tällaisen vaikutuksen uskotaan johtuvan aistirikkaan ympäristön BDNF-proteiinia lisäävästä vaikutuksesta. BDNF (brain derived neurotrophic factor) -proteiini edistää hermosolujen kasvua ja eloonjäämistä, synaptista tehokkuutta sekä neuroplastisuutta eli aivojen muovautuvuutta. Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä BDNF-proteiinin tasot ovat normaalia alhaisemmat. Harjoitteluun tulisi yhdistää visuaalisesti, auditiivisesti, vestibulaarisesti, taktilisesti (erilaiset pinnat, joilla seistä ja kävellä) sekä makuaistia stimuloivia elementtejä. (Downs ym. 2018.)



Kuvio 2. Aistirikkaan karkeamotorisia taitoja edistävän ympäristön osatekijöitä (mukaillen Down ym. 2018)

### 6.1.2 Kävelykyvyn harjoittaminen

Kävelykyvyn ylläpitämisellä tai edistämällä on keskeisiä fyysiseen kuntoon, toimintakykyyn sekä sosiaalisuuteen liittyviä ulottuvuuksia. Kävely vähentää oireyhtymän omaavilla osteoporoosin riskiä, ylläpitää alaraajojen ja selän liikkuvuutta, parantaa alaraajojen lihasvoimaa sekä edistää hengitys- ja verenkiertoelimistön toimintaa. Erityisesti kyvyllä kävellä portaita ylös ja alas on myös skolioosin ennustetta parantava vaikutus. (Lotan & Gootman 2012.) Kävelykykyä edistäviä tavoitteita ja interventioita tulisi valita sekä painottaa yksilöllisten kävelykykyä rajoittajien tekijöiden mukaan. Sellaisia voivat olla esimerkiksi lihasjänteiden poikkeavuudet, skolioosi, voiman tai liikkuvuuden vähentyminen sekä hengitys- ja verenkiertoelimistön kunnon heikentyminen. (Lotan & Hanks 2006, 1318.) Lihasjänteiden poikkeavuudet ovat yleinen Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kävelykykyyn vaikuttava tekijä. Nuoremalla iällä kyse on usein matalasta lihasjänteestä, joka vanhemmiten saattaa kuitenkin muuttua spastisuudeksi tai lihasjäykkyydeksi (Lotan & Gootman 2012.)

Kävelykykyä voidaan harjoittaa mm. varsinaista kävelyä käsittävillä modaliteeteilla kuten kävelytappiharjoittelulla, rollaattorilla kävelyllä, itsenäisellä kävelyllä sekä porraskävelyllä. Lisäksi voidaan hoitaa tyypillisiä kävelykykyä rajoittavia liitännäisongelmia, kuten vartalon sekä raajojen fleksorilihasten korkeaa jätneyttä ja jäykkyyttä niihin keskittyvillä interventioilla.

Sopiva interventio tällaiseen tarkoitukseen voi olla esimerkiksi vatsamakuulla makaaminen tarkoituksena venyttää lyhentyneitä vartalon etupuolen lihaksia. Kävelykyvyn edistymistä voidaan tukea myös mm. erilaisilla nivelten liikelaajuuksien lisäämiseen tähtäävillä menetelmillä sekä tasapainoharjoittelulla. Fysioterapeutti voi oman valvontansa alaisuudessa ohjeistaa myös muita hoitoon osallistuvia toteuttamaan tiettyjä fysioterapian osia, kuten mm. asento- hoitoa (Lotan & Gootman 2012.)

Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kävely on oireyhtymään liittyvälle ataksialle tunnusomaista ja jäykkää, jossa tukipinta on leveä ja askellus epävakaata. Kävely on poikkeavaa lonkan ja lantion frontaalitasossa tapahtuvien liikkeiden sekä lantion horisontaalitasossa tapahtuvien liikkeiden osalta. Myös askelpituus on lyhyempi ja kävely hitaampaa kuin normaaleilla verrokeilla. Kävelyssä poikkeaviin frontaalitasossa tapahtuviin liikkeisiin saattaa liittyä lonkkien normaalia suurempi abduktio, jonka avulla askelta vakauttava leveä tukipinta saavutetaan. Joissain tapauksissa myös sairaudessa usein esiintyvä skolioosi voi olla niiden taustalla. Kävelyssä lantion poikkeavat horisontaalitasossa tapahtuvat liikkeet puolestaan saattavat johtua dystoniasta (Suzuki ym. 2023.) Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt saattavat kävellä myös varpailtaan tai jalat jäykkinä sekä mankeloida käsiään kävellessään. Kävelylle on tyypillistä myös epärytmisyys sekä sivu- että taka-askleet (Young, Suter, Levine, Glaze & Layne 2020, 1.)

Eräs tärkeä tunnuspiirre Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kävelyssä on askelluksen ”jäätyminen” paikoilleen. Kyse on vaihtelevista, mutta keskimäärin noin 6 sekunnin pituisista pysähdyksistä kävelyssä. Askelluksen jäätymisen uskotaan johtuvan oireyhtymään liittyvistä huomion keskittämisen vaikeuksista kävellessä, jotka puolestaan häiritsevät lonkan ojennuksen ja koukistuksen vuorottelusta vastaavien neurofysiologisten mekanismien toimintaa. Toisaalta myös ahdistus saattaa vaikuttaa ilmiöön ylikuormittamalla basaalianglioiden kykyä prosessoida samanaikaisesti monipuolista sensomotorista, kognitiivista sekä emotionaalista informaatiota. Basaalianglioiden tehtäviin kuuluu mm. integroida limbisen järjestelmän toimintoja aivojen motorisiin toimintoihin. Samojen mekanismien välityksellä emotionaalinen palaute, kuten ahdistus saattaa häiritä motorista aktiivisuutta ja siten vaikuttaa myös askelluksen jäätymiseen. (Young ym. 2020, 4, 5.) Lisäksi oireyhtymään liittyvällä aivorungon kypsy- mättömyydellä sekä siitä mahdollisesti johtuvalla parasympaattisen hermoston vajaatoimin- nalla voi olla yhteys liikekoordinaation heikkouteen sekä stressiin, josta seuraa äkinäisiä py- sähdyksiä kävelyssä (Larsson ym. 2018).

Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä esiintyy ongelmia myös kävelyyn lähdössä (Young ym. 2020, 4.) Lähdetessä kävelyyn kehossa tapahtuu ennakoivaa pystyasennon mukautusta, jossa kehon painopiste sekä jalkaterien painekeskukset muuttuvat mahdollistaen yhden jalan heilahduksen eteenpäin toisen jalan tukiessa samanaikaisesti maata vasten. Rettin oireyhty- män omaavien lasten liikekäyttäytymisen tutkimus on osoittanut, että heillä painopiste sekä

jalkaterien painekeskukset eivät vastaavassa tilanteessa kuitenkaan muutu normaalilla tavalla, eivätkä pystyasentoa säätelevät säären vastavaikuttajalihakset myöskään toimi samantavalla synergistisellä tavalla kuin normaaleilla verrokeilla. Erityisesti tibialis anterior -lihas, jonka jännittyminen kävelyyn valmistauduttaessa siirtää jalkaterän painekeskusta tarkoituksenmukaisella tavalla taaksepäin mahdollistaen normaalille kävelyyn lähdölle ominaisen eteenpäin kallistumisen ei heillä aktivoidu kunnolla. (Isaias ym. 2014.)

Tutkijat ovat nykyään kallistumassa näkemykselle, jonka mukaan pikkuaivot vastaavat ennakkoivasta liikkeenhallinnasta. Pikkuaivot saavat liikeaivokuorelta liikekäskyjen ”kopioita”, joiden pohjalta ne pyrkivät ennakoimaan tällaisesta käskystä seuraavia tuntemuksia. Liikkeen aikana näitä ennakoituja tuntemuksia sitten verrataan oikeasti syntyviin tuntemuksiin ja niiden täsmätessä liikemalli säilytetään. Siinä tapauksessa, jos ne eivät kuitenkaan täsmää lähtee subkortikaaliselle ja liikeaivokuoren alueelle ”varoitusignaali, jonka pohjalta liikettä korjataan ja sen taustalla olevaa järjestelmää ”kalibroidaan”. (Pisotta & Molinari 2014.) Epäilläään, että Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä tällaisen mekanismin hienosäätely ei välttämättä kuitenkaan toimi kunnolla, mikä saattaa häiritä myös kävelyyn valmistavaa pystyasennon ennakoivaa mukauttamista (Isaias ym. 2014). Sen uskotaan aiheuttavan kävelyssä esiintyvää sivulle ja taakse astumista tehden kävelyyn epärytmistä yhdessä apraksian, ataksian, lihasjäykkyyden, dystonian sekä spastisuuden kanssa (Larsson ym. 2018). Ennakoivia kävelyyn valmistavia toimintoja tulisi Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä kehittää aktiivisesti mm. tibialis anterior -lihaksen tarkoituksenmukaista aktiivisuutta parantavien interventioiden avulla (Isaias ym. 2014).

Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden askelluksen eri muuttujissa on suurta ajallista vaihtelua, mikä viestii eri järjestelmien heikosta yhteistoiminnasta ja epävakauksesta. Vakionopeudella liikkuvalla kävelymatolla kävellessä tämä vaihtelu kuitenkin vähenee, jonka uskotaan johtuvan Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kyvystä hyödyntää kävelymatolta saatavaa tasaisen jatkuvaa proprioseptistä palautetta tehokkaammin kuin vakaalla pinnalla kävellessä. Askelluksen vakinaistuminen viittaa myös siihen, että kävelymatolla kävellessä vestibulaarinen- ja visuaalinen palaute jäsentyy paremmin kuin tavallisesti Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä. Kävelymattoharjoittelulla saavutetut hyödyt saattavat parantaa kävelykykyä myös vakaalla maalla. Vakioituneen askelluksen ansioista kävelymattoharjoittelu on kävelykykyisille Rettin oireyhtymän omaaville henkilöille muutenkin tehokas tapa kehittää tarvittavaa liikkuvuutta sekä yleistä fyysistä kuntoa. (Layne ym. 2018.)

Rettin oireyhtymälle tyypilliset autonomisen hermoston toiminnan häiriöt sekä hengityksen epärytmisyys saattavat haitata sairaudesta kärsivien kävelykykyä. Kävelymatolla kävellessä useat näihin ilmiöihin liittyvät muuttujat kuitenkin normalisoituvat. (Larsson ym. 2018.) Esimerkiksi Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä usein esiintyvä valsava-hengitys, jossa ulos hengitetään suljettua äänirakoa vasten, häviää tehokkaasti kävelymatolla kävellessä (Larsson

ym. 2018; Ikeda ym. 2009). Kävelymattoharjoittelun avulla Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden hengitysrytmin säännöllisyyttä voidaan mahdollisesti edistää. Kävelymatolla kävellessä Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä myös sydämen barorefleksiherkkyys sekä vagaalinen tonus normalisoituvat jossain määrin osoittaen, että heidän elimistönsä pystyy mukautumaan tehtävään tarkoituksenmukaisella tavalla. Oireyhtymän omaavilla henkilöillä energiantuottokyky fyysisen aktiivisuuden aikana on kuitenkin heikompi kuin terveillä henkilöillä, minkä takia he saattavat väsyä nopeammin. Sen takia kävelymattoharjoittelukin tulee aloittaa vähittäin sekä yksilöllisesti mukautetulla tavalla. (Larsson ym. 2018.) Apraksian eli moniosaisten liiketehtävien suorittamisen vaikeuden takia Rettin oireyhtymän omaava henkilö saattaa tarvita erityisapua kävelymattoharjoittelun aloittamisessa (Larsson ym. 2018; Park 2017).

### 6.1.3 Skolioosin hoito

Skolioosia eli selkärangan vinoutumista esiintyy noin 94 prosentilla Rettin oireyhtymän omaavista henkilöistä ja skolioosiin liittyvä rangan kaarien suuruus kasvaa keskimäärin 14-21 astetta vuodessa niin sanotulla Cobbin kulmalla mitattuna (Romano 2022; Duodecim 2020). Puberteetti-ikässä skolioosin voimistuminen kiihtyy entisestään (Romano ym. 2022). Rettin oireyhtymässä skolioottisuus on luonteeltaan neuromuskulaarista. Skolioosin kehitys saa alkunsa varhaisessa iässä ja se etenee nopeasti, eikä sen kehitys välttämättä lopu yleisen kasvun päättyttyä (Rodocanachi Roidi ym. 2022, 2987.) Skolioottisuus sekä oireyhtymään liittyvä kyfoottisuus eli rangan yläosan korostunut pyöreys saa alkunsa usein lihasjänteiden ongelmista (Lotan & Hanks 2006, 1324; National Health Service 2022). Rettin oireyhtymän omaavan lapsen asennonhahmottamiseen liittyvät ongelmat voimistavat entisestään niiden kehittymistä (Lotan & Hanks 2006, 1324). Skolioosin puhkeamisikä oireyhtymän omaavilla on keskimäärin noin 10 vuotta. 16 ikävuoteen mennessä noin 85 prosentille Rettin oireyhtymän omaavista henkilöistä on kehittynyt skolioosi. (Romano ym. 2022.)

Skolioosin ennustetta pahentaa sen puhkeaminen ennen 5. ikävuotta, lihasten merkittävä alijänteys, kävelykyvyn puute tai sen häviäminen varhaisella iällä. Ennustetta parantaa puolestaan normaali lihasjänteys, normaalit jännerefleksit sekä kyfoottisuus. (Lotan, Merrick & Carmeli 2005, 265.) Selkärangan kirurgista luudutusleikkausta pidetään yleisesti parhaana ratkaisuna neuromuskulaarisen skolioosin hallitsemiseksi vaikeimmissa tapauksissa. Sellaisille kävelykyvyttömille Rettin oireyhtymän omaaville sairastaville lapsille, joiden lantio on sivulle kallistunut ja, jotka ovat muuttuneet veltoiksi neurologisten toimintojen heikennyttyä äkillisesti sekä, joilla on hallitsemattomia ja hoidoille resistenttejä kohtauksia suositellaan selkärangan fiksoimista lantioon. Leikkauksiin päädyttyessä ne tulisi tehdä ennen luuston kehityksen päätymistä. Valtaosalle Rettin oireyhtymän omaavista henkilöistä, joilla on skolioosi ei leikkausta kuitenkaan tehdä, vaan sitä hoidetaan konservatiivisilla keinoilla kuten fysioterapialla. (Romano ym. 2022.)

Perinteisesti Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden skolioosin konservatiivisen hoidon tavoitteena on ollut hidastaa skolioosin pahentumista (Romano ym. 2022). Siihen on sovellettu mm. vesiallasterapiaa, yksilöllisesti muotoiltujen istuimien, ortoosien sekä korsettien käyttöä, intensiivistä kävely- ja seisomisharjoittelua sekä asennon ”ylikorjaushoitoa” (Lotan ym. 2005, 265). On kuitenkin osoitettu, että olemassa olevaa skolioosia on mahdollista myös vähentää spesifisen fysioterapiamenettelyn avulla. Uusimman tieteellisen näytön valossa Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden skolioosin vähentämiseksi tähtäävässä fysioterapiassa tulisi noudattaa seuraavia periaatteita:

- Hoidon aloittaminen mahdollisimman pian selkärangan epäsymmetrisyyden löydyttyä
- Hoidon integroiminen kaikkeen sekä valveillaoloaikana että nukkuessa tapahtuvaan toimintaan
- Tasapainoreaktioiden harjoittaminen
- Kävelyn tai seisomisen intensiivinen harjoittaminen päivittäin
- Selkärangan liikkuvuuden ylläpito
- Vanhempien sekä hoitohenkilökunnan ohjaus

(Romano ym. 2022; Lotan ym. 2005, 266.) Erityisesti arjessa tarvittavia fyysisiä toimintoja kehittäväällä harjoittelulla on skolioosia vähentävä sekä ennaltaehkäisevä vaikutus. Tällainen harjoittelu haastaa keuhonhallintaa tavalla, joka edellyttää aisti-informaation tehokkaampaa hyödyntämistä sekä keskivartalon lihasvoiman lisäämistä parantaen selän lihasten tasapainoa. Harjoittelu koostuu pääasiallisesti erilaisista kävelyn ja seisomisen variaatioista kuten kävelymatolla kävelystä, porraskävelystä, epätasaisessa maastossa kävelystä sekä eri tavoilla tuetusta seisomisesta. Harjoittelun haastetta voidaan kasvattaa nousujohteisesti lähtötilanteen edellyttämällä tavalla esimerkiksi lisäämällä yksittäisten kävelyrupseamien kertoja, ajallista kestoa tai liikuttua matkaa. Kävelyn ja seisomisen itsenäisyyden astetta voidaan myös lisätä mukauttamalla ulkoisesti annettua apua. (Romano ym. 2022.)

Kehon luonnollisia asentoa korjaavia tasapainoreaktioita voidaan edistää istumiseen, seisomiseen sekä kävelyyn integroitavilla ryhdin korjausstrategioilla. Pääperiaate on skolioosiin vetävän puolen voimien vastustaminen aktivoimalla vastapuolen ekstensori- ja fleksorilihaksia. Esimerkiksi rangon ollessa oikealle konveksisena eli kaartuneena voidaan henkilön seisossa tämän vasen käsi kiinnittää korkealla olevaan esineeseen vartalon vasemman puolen venyttämiseksi, hänen samanaikaisesti tukiessa oikealla kädellään alempana olevaa esinettä kuten tuolin selkänojaa vasten, joka auttaa oikean puolen lihaksia vastustamaan skolioosia. Vastavasti henkilöä voidaan tukea oikeasta kädestä tämän kävellessä kuitenkin antamatta hänen nojata käteen, jolloin hän myös joutuu aktivoimaan oikean puolen lihaksia. Nojatuolilla istuessa oikealle kaartuneen skolioosin omaavan henkilön oikean pakarän ja alaraajan alle voidaan tätä puolta kohottamaan asettaa esimerkiksi pyyhe ja ohjata henkilöä nojaamaan vassemmalla kyynärvarrellaan käsinojaan. (Romano ym. 2022.)

Oikealle kaartuneen skolioosin omaava henkilö tulisi ohjata nukkumaan oikealla kyljellään yksilöllisesti sopiva pääsääntöisesti u-kirjaimen muotoinen tyyny vartalon alle lantion ja rintakehän väliselle alueelle asetettuna, jonka avulla saavutetaan skolioosia korjaava asento. Rettin oireyhtymässä sopivan skolioosia kuntouttavan terapian keskiössä on oikeanlainen viikko-ohjelma, joka koostuu eri terapian muotoihin tai aktiviteetteihin keskittyvistä tuokioista ja, jonka toteuttamiseen tulee osallistua fysioterapeutin lisäksi myös vanhempien sekä muun hoitohenkilökunnan. Kyseessä voi olla esimerkiksi seisomatelineharjoitteluun keskittyvästä tuokiosta, mutta toisaalta myös muuhun arkiseen toimintaan kuten television katseluun integroitavasta asentohoidosta. Edellisen esimerkin mukaiset osiot voidaan ohjata muiden hoitoon osallistuvien toteutettaviksi, mutta jotkut erityisosaamista edellyttävät toimenpiteet kuten manuaalinen käsittely tulee fysioterapeutin itse toteuttaa. (Lotan ym. 2005, 266-267, 269; Romano ym. 2022.)

Proprioseptisellä järjestelmällä uskotaan nykyään olevan merkittävä rooli Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden skolioosin taustalla. Proprioseptisen eli asentoa ja liikkeenhallintaa säätelevän palautteen vääristymisen arvellaan vaikuttavan Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden tasapainoreaktioihin tavalla, joka aikaansaa sekä ylläpitää skolioottista ryhtiä. Rettin oireyhtymää sairastavien proprioseptistä järjestelmää sekä siihen liittyvää liikepelkoa käsitellään lisää myöhemmässä osiossa. (Lotan 2016.)

#### 6.1.4 Käden toimintojen edistäminen

Käden toimintojen heikkous sekä stereotyyppiset käsiliikkeet ovat Rettin oireyhtymälle tyypillisiä ilmiöitä, joiden esiintyminen alkaa 6-18 kuukauden iässä oireyhtymään kuuluvan psykomotorisen taantumisvaiheen aikana. Käden toimintojen heikkouden kohdalla kyse on siis pääsääntöisesti aiemmin opittujen taitojen häviämisestä. (Lim ym. 2020, 908.) Stereotyyppisiä käsiliikkeitä ovat mm. käsien mankelointia tai pesua muistuttavia liikkeet, käsien yhteen ta-puttaminen, käsien suuhun laittaminen joko molemmat kädet yhteen kietoutuneina tai yksi käsi kerrallaan sekä hiusten kiskominen. Stereotyyppiset käsiliikkeet jatkuvasti toistuessaan aiheuttavat nivelten kontraktuureja sekä ihon vaurioitumista. (Hirano & Taniguchi 2018, 54-55, 57.) Stereotyyppisiä käsiliikkeitä sekä niistä johtuvia nivelkontraktuureja voidaan vähentää käyttämällä ranteen ja/tai kyynärnivelen yli meneviä lastoja. Tämän lisäksi mm. interaktiivisten leikkien, tarkoituksenmukaisen ehdollistamisen sekä stereotyyppisten käsiliikkeiden hellän keskeyttämisen avulla voidaan niiden vähentymistä edistää. (Lim ym. 2020, 910; Hirano & Taniguchi 2018, 58.)

Keskeyttämistä tulee kuitenkin käyttää harkiten, sillä esimerkiksi fysioterapeutin ohjaamaa liiketehtävää suoritettaessa stereotyyppiset käsiliikkeet saattavat olla Rettin oireyhtymän omaavalle henkilölle osa tehtävään orientoitumista. (Lotan 2016). Musiikkiterapiasta on saatu merkittävää hyötyä käden tahdonalaisen käyttökyvyn edistämisessä. Toisaalta läheisen

ihmisen mukanaolo muissakin aktiviteeteissa kuten esimerkiksi leluilla leikkimisessä voi moninkertaistaa vaikutuksen, joka niistä on mahdollista saada käden tarkoituksenmukaisen käytökyvyn edistämiseksi. Toisin sanoen oikeanlaisen sosiaalisen elementin yhdistäminen hienomotoriikkaa edellyttävään toimintaan on kannattavaa. Erilaisten tarkoituksenmukaista ehdollistamista hyödyntävien interventioiden avulla voidaan mm. edistää itsenäistä käsillä syömistä sekä vähentää itseään vahingoittavaa käyttäytymistä. On kuitenkin huomionarvoista, että karkeamotoristen motoristen toimintojen kehitys usein panee alulle hienomotoristen taitojen oppimisen. Esimerkiksi käsillä tartutaan usein huonekaluihin opeteltaessa nousemaan istumasta seisomaan. (Lim ym. 2020, 910, 913.)

#### 6.1.5 Jalkaterän ja alaraajan hoito

Kävely edellyttää riittävän suurta jalkaterän liikkuvuutta, stabiliteettia sekä liikekontrollia. Rettin oireyhtymää sairastavilla tavallisesti soleus- ja gastrocnemius -lihasten sekä akillesjänteen lyhyiden takia nilkan passiivisen dorsifleksion liikelaajuus on tavallista pienempi, jolla on vaikutus myös jalkaterän asentoon ja siten mahdollisesti kävelykykyyn. ”Joustava lättäjalkaisuus” on Rettin oireyhtymässä oireyhtymässä tyypillistä varhaisella iällä, joka voi vanheudessa kuitenkin muuttua ”jäykäksi lättäjalkaisuudeksi”. Tyypillisiä interventioita kävelykykyyn vaikuttavan tilan korjaamiseksi ovat erilaisten kengän pohjallisten sekä ortoosien käyttö. Tieteellisen näytön mukaan poikkeavalla jalkaterään kohdistuvalla painekuormalla näyttäisi kuitenkin olevan suurempi vaikutus niin kävely- kuin seisomiskyvyinkin kannalta kuin jalkaterän muodolla. Toisaalta oikeanlaisten jalkineiden sekä/tai ortoosien käytön avulla saatetaan kävelyä voida parantaa lihasjänteyden sekä jalkaterän asennon muutosten kautta. (Borst ym. 2018, 283, 289, 292.)

Ortoosien sekä erityisten jalkineiden valinnan kuten kaikkien jalkaterään kohdistuvien interventioiden tulisi perustua yksilölliseen lihasjänteyden, lihaspituuden sekä jalkaterän asennon seuraamiseen. Yksilöllisyys on tärkeää, sillä esimerkiksi nilkkaniveltä fikoiva ortoosi rajoittaa nilkan liikkuvuutta ja saattaa siten vaikuttaa kielteisesti kävelykykyyn. Equinuksella eli nilkan dorsifleksion rajoittuneisuudella sekä jäykällä lättäjalkaisuudella on suurempi kävely- ja seisomiskykyä haittaava vaikutus kuin joustavalla lättäjalkaisuudella ja etenkin jäykän lättäjalkaisuuden syntymistä tulisi pyrkiä ehkäisemään. Jalkaterän jäykistyttyä mahdollisuudet vaikuttaa konservatiivisilla keinoilla vähenevät. (Borst ym. 2018, 292; Kindred ym. 2022.) Siinä vaiheessa, kun nilkkaa ympäröivien lihasten lyhentymistä tai nilkkanivelen rakenteen muutoksia on havaittavissa, tulee aloittaa aktiivinen päivittäinen ennaltaehkäisevä kuntoutus. Tällaiseen kuntoutukseen tulisi sisältyä vääränlaisia asentoja estävien lastojen käyttöä sekä seiso-matelineharjoittelua tavalla, jossa varpaat on kohotettu kantapäitä korkeammalle kiilan avulla plantaariflerksorilihasten venyttämiseksi. Mikäli näillä keinoilla ei saada toivottua vastetta voidaan turvautua myös kipsaukseen. (Lotan & Hanks 2006, 1322-1323.)

### 6.1.6 Vesiallasterapian hyödyntäminen

Vesi on ympäristö, jossa Rettin oireyhtymän omaava henkilö voi turvallisesti harjoittaa monia kuivalla maalla suoritettavia toimintoja sekä kehittää melkein kaikkia fyysisen kunnon ominaisuuksia ilman liiallista nivelten kuormitusta. Samalla veden hydrostaattinen paine kuitenkin tekee hengittämisestä haastavampaa, minkä takia harjoittelu altaassa vahvistaa myös hengityslihaksia. (Escobar Torres, Sanders, Belenguer Benitez & Melendez Ortega 2019.) Lisäksi veden hydrostaattisella paineella on aivojen ja lihaksien verenkiertoa lisääviä, hapenkuljetusta parantavia sekä sydämen minuuttitilavuutta kasvattavia vaikutuksia, joiden avulla Rettin oireyhtymään liittyvää sympaattisen hermoston yliaktiivisuutta voidaan hillitä ja sen kautta edistää kognitiota, kommunikointikykyä sekä liikkuvuutta (Escobar Torres ym. 2019; Singh ym. 2020). Vesiallasterapia voidaan toteuttaa joko fysioterapeutin itse soveltamalla tavalla tai käyttää olemassa olevia konsepteja kuten Hallwick -menetelmää (Fonzo ym. 2020).

Hallwick -menetelmä on kehitysvammaisten tarpeille suunniteltu vesiterapian muoto, jossa seurataan 10-vaiheista ohjelmaa (Rohn, Pavlik & Rosenbaum 2021, 734). Ensimmäisessä kahdessa vaiheessa osallistujaa totutetaan vedessä oloon henkisesti ja fyysisesti hieman yleisemmällä tasolla. Neljä seuraavaa vaihetta käsittävät anatomisissa liikesuunnissa tapahtuvien liikkeiden hallinnan harjoittamista. Neljä viimeistä vaihetta johdattavat osallistujaa mm. kellumisen opetteluun kautta lopulta uimisen opetteluun. (Physiopedia 2023.) Hallwick -menetelmää hyödyntämällä on onnistuttu mm. saamaan joitain oireyhtymään liittyviä käsimaneeereita ja muita stereotyyppisiä liikkeitä häviämään kokonaan sekä parantamaan käden toimintaa. Menetelmän avulla on pystytty edistämään myös kävelykykyä, tasapainoa ja vuorovaikutuskykyä sekä helpottamaan ahdistuneisuutta ja yliaktiivista käyttäytymistä. (Fonzo ym. 2020.)

Lihaskunnan sekä sydän- ja verenkiertoelimistön kunnon kehittämiseksi sopivia vedessä tehtäviä harjoituksia voivat olla esimerkiksi kävely, juoksu, keinuminen, potkiminen sekä pyöräilyliike vesijuoksuvyön tai muun kellukkeen avulla. Samojakin liikkeitä hyödyntävän harjoituksen vaikutusta eri fyysisen suorituskyvyn ominaisuuksiin voi muuttaa esimerkiksi manipuloidulla työn ja lepotaukojen pituuksia tai suhteita sekä syvyyttä, jolla vedessä seistään. Matalassa vedessä voidaan kävellä ja juosta tai potkia erilaisella ja moniulotteisemmalla vastuksella kuin kuivalla maalla. Veden ollessa niin syvää, etteivät jalat ylety pohjaan joudutaan puolestaan aktivoimaan keskivartalon lihaksia pystyasennon säilyttämiseksi. Tällaisen pystyasennossa vedessä tehtävän harjoittelun on osoitettu edistävän Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä mm. itsenäistä istumiskykyä, kävelykykyä, siirtymiskykyä, seisomiskykyä, käsillä tarttumiskykyä, leposykettä, peräaukon hallintaa sekä sosiaalisia kykyjä. (Escobar Torres ym. 2019.)

### 6.1.7 Toimintakyvyn mittareiden käyttö

Standardoidut testit eivät sovellu kaikkien Rettin oireyhtymän ominaisuuksien tutkimiseen tai arviointiin. Esimerkiksi käden toimintoja tai aisti-informaation prosessointia tutkittaessa Rettin oireyhtymän omaavan henkilön puutteellinen kyky suorittaa hänelle ennestään tuntemattomia tehtäviä estää testeihin kuuluvien toimintojen suorittamista. Toisaalta oireyhtymään liittyvät kielellisen prosessoinnin vaikeudet hankaloittavat osaltaan myös sanallisten ohjeiden noudattamista. (Drobnik, Rocco & Davidson 2019.) Downs ym. (2010) ovat kuitenkin Hand Apraxia Scale -mittaria mukaillen laatineet Rettin oireyhtymälle soveltuvan 8-pisteen mittarin käden toimintojen arvioimista varten. Tämä mittari antaa arvokasta informaatiota liittyen käden tarkoituksenmukaiseen käyttöön, mutta se ei kuitenkaan sovellu hoitojen vaikutusten arvioinnin kannalta tärkeiden pienten muutosten mittaamiseen. (Drobnik ym. 2019).

Helposti toteutettavalla RSGMS (Rett Syndrome Gross Motor Scale) mittarilla voidaan karkeamotoristen toimintojen tilaa sekä sen edistämiseen tähtäävän fysioterapian onnistumista arvioida luotettavasti. Kyse on menettelystä, jossa henkilöä kannustetaan luonnollisella tavalla suorittamaan karkeamotorisia taitoja vaativia tehtäviä tai liikkeitä ja, joita fysioterapeutti videoidun materiaalin perusteella arvioi. (Borst ym. 2022, 134.) RSGMS jakautuu kahteen alaluokkaan, joista toisessa arvioidaan yleisiä motorisia taitoja ja toisessa komplekseja karkeamotorisia taitoja. RSGMS soveltuu Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden arkielämässä tärkeiden taitojen arviointiin. (Downs ym. 2016.)

RESMES (Rett Syndrome Motor Evaluation Scale) puolestaan on hieman yksityiskohtaisemmin Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden motorisia toimintoja arvioiva 25-osainen mittari. Se kattaa mm. ryhdin muutoksiin sekä portaissa liikkumiseen liittyviä liikkeitä ja toimintoja. Se on myös kansainvälisen ICD (International Classification of Functioning, Disability and Health) -luokituksen kanssa yhteensopiva mittari. 30-osaisella RFES (Rett Functional Evaluation Scale) mittarilla puolestaan mitataan kykyä kävellä polvillaan sekä seisoa polvillaan, kykyä kävellä eri nopeuksilla sekä kykyä kulkea ylös ja alas portaita sekä liuskoja pitkin. RESMES sekä RFES soveltuvat paremmin tyypilliseen kuntoutusympäristöön ympäristöön kuin laajalti käytetty RSGMS, sillä ne keskittyvät motoristen toimintojen tutkimiseen hienojakoisemmalla asteikolla. Edellä kuvattujen kolmen mittarin soveltuvuutta sekä luotettavuutta. (Romano ym. 2020, 8, 12.)

Myös useille eri kuntoutujaryhmille suunniteltuja toimintakyvyn mittareita voidaan soveltaa myös Rettin oireyhtymän kohdalla joko semmoisenaan tai mukautettuna heidän tarpeilleensa. AS (Asworth scale) - sekä MAS (Modified Asworth Scale) - mittareilla voidaan arvioida lihasten spastisuutta ja ylijänteyttä. Näissä kummassakin (keskenään lähes identtissä) testissä raajaa liikutetaan passiivisesti nivelen koko liikeradan matkalta. Pisteytys tapahtuu asteikolla 0-6 perustuen liikeradan eri vaiheissa mahdollisesti ilmeneviin lihasjänteyden muutoksiin.

Esimerkiksi 0 edustaa tilannetta, jossa jänteys ei lisääny ollenkaan ja 4 tilannetta, jossa viidessä raajaa joko ekstensioon tai fleksioon esiintyy nivelessä jäykkyyttä. Myös laajalti käytettyä 6-minuutin kävelytestiä sovelletaan joskus Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä 2-minuutin kävelytestiksi mukautettuna. Myös teknologisilla sovelluksilla kuten eri asennoissa vietettyä aikaa sekä kävelyaktiivisuutta mittaavalla ActivePAL -laitteella on arvoa Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden fyysisen aktiivisuuden arvioinnissa. (Romano ym. 2020, 9-11.)

## 6.2 Proprioseptiikka, liikepelko ja apraksia

Liikepelko on keskeinen Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden toimintakykyä uhkaava ilmiö. Aikaisemmin vestibulaarisen järjestelmän on uskottu olevan liikepelon taustalla, mutta nykyään sen kuitenkin ymmärretään liittyvän pääasiallisesti proprioseptiseen järjestelmään. Tämä rakenteellisesti selkäytimen, aivorungon, aivokuoren sekä basaaliganglioiden ja pikkuaivojen alueille sijoittuva järjestelmä käyttää mm. lihasten sekä nivelten reseptoreista saatavaa palautetta asennon ja liikkeen hallintaan. Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä tällainen proprioseptinen palaute kuitenkin vääristyy estäen normaalin kehokaavan kehittymisen, mistä seuraa puolestaan apraksian sekä liikepelon syntyminen. Rettin oireyhtymän omaavalle henkilölle ominaisessa tilassa aisti-informaatiota ei pystytä prosessoimaan normaalisti, jolloin ei pystytä tuottamaan myöskään oikeanlaisia reaktioita, mikäli ympäristössä on vähäininkin totutusta poikkeava muutos. Hermojärjestelmän kyvyttömyys tulkita aisti-informaatiota oikein johtaa kehossa jatkuvaan ”hälytystilaan”, jossa normaali liikkuminen ei ole mahdollista. (Elefant & Lotan 2011.)

Normaali liikkuminen edellyttää lantion ja torson hyvin hallittua yhteistoimintaa, mikä ilmenee myös normaalissa kävelyssä sen luonnollisuutena ja sujuvuutena. Kävelyn heilahdusvaiheessa torso nojautuu taakse lantion työntyessä eteen heilahtavan alaraajan puolelta. Liikkumista ja sen tehokkuutta säädellään pidättämällä ja vapauttamalla liikettä valikoidusti kehon eri segmenteissä. (Barton, Hawken, Foster, Holmes & Butler 2013.) Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä tällainen valikoiva liikekontrolli ei kuitenkaan toimi normaalisti, minkä vuoksi he sulavan liikkeenhallinnan sijasta fiksoivat useita kehon segmenttejä kerrallaan (Lotan 2019). Tällaiseen liikkumisen kömpelyyteen vaikuttaa liikepelon taustalla olevan proprioseptisen järjestelmän lisäksi mm. ahdistuneisuus, sympaattisen hermoston yliaktiivisuus sekä poikkeava lihasjänteys (Lotan 2019; Singh ym. 2020; Lotan & Hanks 2006, 1322; Elefant & Lotan 2011).

Spesifisiin keinoihin, joiden avulla fysioterapeutti voi auttaa Rettin oireyhtymän omaavaa henkilöä saamaan helpotusta liikepelkoon sekä parantamaan proprioseptiikkaa kuuluu mm. epävakaa alustalla harjoittelu. Fysioterapeutti itse voi ohjata esimerkiksi tasapainolaudalla tai tasapainotyynillä tehtäviä harjoitteita, mutta lisäksi apuna voidaan käyttää mm. ratsastusterapiaa. (Lotan 2019.) Proprioseptisen informaation prosessointia ja sen kautta

asennonhallintaa, tasapainoa sekä liikkuvuutta voidaan parantaa myös ns. Ayres Sensory Integration -menetelmän periaatteiden avulla. Menetelmään kuuluu proprioseptinen stimulointi mm. keinoissa ja muissa liikkuvissa tai roikkuvissa esineissä tapahtuvan leikin avulla sekä eri tavoin ja erilaisilla esineillä koskettamalla. (Drobnik ym. 2019; Lane 2019.) Fysioterapeutin on hyvä huomioida, että Rettin oireyhtymän omaavan henkilön liikepelkoon liittyy myös vastustus, joka syntyy toisen henkilön pyrkiessä liikuttamaan häntä (Elefant & Lotan 2011).

Erityisesti musiikin hyödyntämisellä niin fysioterapiassa kuin myös erillisen musiikkiterapian kontekstissa on merkittäviä Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden pelkoa helpottavia vaikutuksia. Musiikin avulla voidaan vähentää ympäristön sekä tilanteiden yllätyksellisyyteen liittyvää pelkoa, jolloin mm. Rettin oireyhtymän omaavan henkilön käsittely sekä liikkumisen ulkoinen fasilitointi helpottuu. Musiikin uskotaan synkronisoituvan kehon fysiologisten toimintojen kanssa tavalla, jolla pelko- ja stressivasteiden syttymisherkyys ikään kuin uudelleenohjelmoituu. Musiikin oikeanlainen käyttö auttaa Rettin oireyhtymän omaavan henkilön hermojärjestelmää arvioimaan muutoin ”hälyttävänä” tulkittua aisti-informaatiota rauhallisemmin. Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt rakastavat musiikkia ja sen avulla fysioterapian toimenpiteitä kohtaan tyypillisesti kohdistuvaa vastustusta voidaan vähentää. (Elefant & Lotan 2011.)

Rettin oireyhtymän omaavan henkilön motivointi terapiaan on tärkeää toivottavien tulosten saamiseksi, mutta voidakseen motivoida henkilöä tulee fysioterapeutin oppia ymmärtämään tämän sisäistä maailmaa sekä luoda tähän luottamuksellinen suhde. Tällä tavalla henkilö voi avautua fysioterapeutille ja myös fysioterapeutti voi oppia tunnistamaan henkilön viestejä paremmin. Voidakseen motivoida Rettin oireyhtymän omaavaa henkilöä fysioterapiaan mahdollisimman tehokkaasti on tärkeää hyödyntää kaikkia voimavaroja, mukaan lukien henkilölle läheisiä ihmisiä sekä lempiasioita kuten lempimusiikkia tai esineitä. Esimerkiksi yleisesti heikon kädellä tarttumiskyvyn omaava henkilö saattaa pystyä pitämään ruokaa tai ruokailuvälineitä käsissään ongelmitta, jos ruoka tai juoma ovat mieleisiä. (Lotan 2006, 1510, 1511; Lotan 2016.) Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt toimivat emotionaalisen tilansa pohjalta, eivätkä he välttämättä pidä fysioterapiasta. Ja mikäli terapiatilanteesta puuttuu oikea motivaatiotekijä saattavat he reagoida esimerkiksi nukahtamalla tai jopa saamalla kohtauksen, jolloin fysioterapialle asetettuihin tavoitteisiin pääseminen voi vaikeutua ja toimintakykykin lopulta heikentyä. (Elefant & Lotan 2011.)

Fysioterapeutin tulisi Rettin oireyhtymän omaavia henkilöitä ohjatessaan huomioida apraksiaan liittyvä pitkä reaktioaika. Liiketehtävän suoritukseen valmistautuessaan henkilö saattaa vaikuttaa hermostuneelta ja alkaa esimerkiksi hengittämään tiheämmin, keinumaa sekä tekemään stereotyyppisiä käsiliikkeitä, mutta tämä on usein tarkoituksenmukaista, eikä sitä tule lähtökohtaisesti keskeyttää. Tällaisen ”liiallisen” valmistelun tarpeen vähentämiseksi sekä reaktioajan lyhentämiseksi tulisi liiketehtäviä harjoitella toistuvasti. On kuitenkin

tärkeää välttää teettämästä toistoja liikaa, sillä Rettin oireyhtymän omaava henkilö saattaa silloin lakata tekemästä yhteistyötä. Fysioterapeutin olisikin tärkeää virittäytyä henkilön tarpeille ja oppia reagoimaan ennen kaikkea kasvojen ilmeistä välittyviin tunnetiloihin, jotta interventioita voidaan mukauttaa tilanteen edellyttämällä tavalla parhaan mahdollisen vasteen saamiseksi. (Lotan 2006, 1510-1513.) Rettin oireyhtymän omaavat henkilöt pelkäävät ympäristöön sekä tilanteisiin liittyvää yllätyksellisyyttä, minkä vuoksi fysioterapiankin tulee olla helposti ennakoitavaa (Elefant & Lotan 2011; Lotan 2006, 1511-1512).

### 6.3 Vaihtoehtoisten menetelmien hyödyntäminen

Rettin oireyhtymän omaavaa henkilöä ympäröi tavallisesti moniammatillinen verkosto, jossa fysioterapeutti on paitsi omia spesifisiä taitojansa käyttävä ammattilainen, niin ennen kaikkea ”fysioterapeuttisen viikko-ohjelman koordinaattori”, joka huolehtii muun hoitohenkilöstön sekä vanhempien opastamisesta tarkoituksena integroida fysioterapeuttisia tavoitteita tukevat toimet henkilön ympärivuorokautiseen elämään. Tähän pyrittäessä fysioterapeutti voi spesifisiäkin taitoja edellyttävissä tilanteissa käyttää itse omaamia taitoja tai hyödyntää ulkoista apua tarvittaessa. (Lotan & Hanks 2006, 1315, 1320.) Ulkoinen apu voisi tulla kyseeseen sellaisissa tilanteissa, joissa on indikaatio myös omina modaliteetteinaan vakiintuneiden menetelmien käytölle kuten esimerkiksi ratsastusterapialle sekä musiikkiterapialle tai vaihtoehtoisemmille manuaalisen terapian menetelmille kuten erilaisille myofaskiaalisille terapiaoille ja akupunktiolle (Lotan & Hanks 2006, 1315; Lotan 2007, 705, 707). Fysioterapeutti voi siis omata tällaisia taitoja tai niihin liittyviä pätevyyskäsitteitä itsekkin.

Musiikin ja musiikkiterapian hyödyistä Rettin oireyhtymän hoidossa on tiedetty jo melkein yhtä pitkään kuin itse oireyhtymän olemassaolosta (Elefant & Lotan 2011). Musiikkiterapian avulla on mahdollista parantaa Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä useita ominaisuuksia kuten sosiaalisia kykyjä, tunneilmaisua, kognitiota, kommunikointikykyä, liikkumista, käden toimintaa, hengitysmekaniikkaa, katsekontaktia sekä oppimiskykyä (Elefant & Lotan 2011; Chou ym. 2019). Myös epileptiset kohtaukset voivat vähentyä musiikkiterapian avulla (Chou ym. 2019). Musiikkiterapiaa voidaan käyttää omissa tuokioissaan sellaisenaan tai musiikkiterapeutin ja muun ammattilaisen kuten fysioterapeutin yhteistuokioina. Fysioterapeutti voi kuitenkin käyttää musiikkia myös ilman varsinaisia musiikkiterapiainterventioita Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kanssa työskennellessään (Elefant & Lotan 2011.) Silloin fysioterapeutti saattaa käyttää tallenteilta toistettua- tai elävää musiikkia tarkoituksena motivoida sekä rentouttaa henkilöä pääpainon ollessa kuitenkin fysioterapeuttisilla toimenpiteillä (Elefant & Lotan 2011; Lotan & Hanks 2006, 1317).

Fysioterapeutin ja musiikkiterapeutin pitämässä yhteistuokiossa voidaan Rettin oireyhtymän omaavan henkilön liikepelkoa sekä vieraisiin tilanteisiin liittyvää pelkoa helpottaa esimerkiksi seuraavalla tavalla: fysioterapeutti antaa henkilön vartalolle proprioseptistä stimulaatiota

manuaalisesti samalla, kun musiikkiterapeutti kommunikoi henkilölle laulamalla. Tällaisen yhteisterapian avulla voidaan joskus saada jopa välittömästi pelkoa helpottava ja samalla mm. asennonhallintaa parantava vaikutus. Musiikkiterapiassa käytetään paljon ns. interaktiivista improvisaatiota, jossa terapeutti ensin opiskelee Rettin oireyhtymän omaavan henkilön ääntelyä, ilmeitä sekä eleitä ja sitten kommunikoi henkilölle takaisin tämän omalla ”kielellä”, joskin musiikin muodossa. Tällä tavalla terapeutin ja henkilön välille voi syntyä äidin sekä vauvan välistä kommunikointia muistuttava yhteys, jolla on Rettin oireyhtymän omaavalle henkilölle voimaannuttava vaikutus. Kokemus tilanteen hallinnasta vähentää yllätyksellisyyden pelkoa ja voi siten mahdollistaa kyvyn toimia myös totutusta poikkeavissa ympäristöissä ja tilanteissa. (Elefant & Lotan 2011.)

Autonomisen hermoston epävakaa toiminta pitää Rettin oireyhtymän omaavia henkilöitä jatkuvassa kiihdytystilassa, minkä takia useiden vaihtoehtoisten terapioiden tuottamasta rentouttavasta vaikutuksesta voi olla heille hyötyä (Lotan 2007, 699). Oireyhtymän dysautonomisen luonteen takia sympaattinen hermosto on heillä yliaktiivinen, ja he siten voivat hyötyä parasympaattisen hermoston aktiivisuutta lisäävistä terapioidista (Singh & Santosh 2018; Lotan 2007, 699). Manuaalisten terapioiden osalta erityisesti myofaskiaalisilla eli lihasten sidekudusrakenteisiin keskittyvillä menetelmillä on parasympaattisen hermoston aktiivisuutta lisäävä vaikutus (Roura, Álvarez, Solà & Cerritelli 2021; van der Wal 2015). Parsasympaattinen vaikutus voi syntyä lähtökohtaisesti minkä tahansa kehonosan sidekudusrakenteiden käsittelystä, vaikkei se olisikaan hoidon ensisijainen tavoite. Toisaalta myös mm. osteopaattien, kiropraktikoiden sekä joidenkin fysioterapeuttienkin käyttämällä rangan manipulaatiolla voidaan lisätä parasympaattista aktiivisuutta, mutta tällainen vaikutus rajoittuu lähinnä kaularangan ylemmän osan ja lannerangan sekä ristiluun alueille tehtävään käsittelyyn. (Roura ym. 2021; Borges, Bortolazzo & Neto 2018.)

Myofaskiaalisen terapiatuokion aikana syntyvän parasympaattista aktiivisuutta lisäävän vaikutuksen uskotaan liittyvän osaltaan ns. ruffini -päätteiden stimuloimiseen. Kyse on hitaalla ja syvällä kosketuksella aktivoituvista mekanorespetoreista, jotka aktivoituessaan inhiboivat sympaattisen hermoston aktiivisuutta. (Schleip ym. 2003.) Toisaalta sidekudusrakenteiden käsittelyn avulla proprioseptistä palautetta on mahdollista muokata tavalla, jolla tarpeettomat puolustautumisstressivasteet vähentyvät ja, jonka seurauksena henkilön tilasta tulee myös pysyvästi rennompia ja rauhallisempia. (Borges ym. 2018; Payne & Crane-Godreau 2015). Vaihtoehtoisten manuaalisten- sekä muiden terapioiden potentiaaliset hyödyt Rettin oireyhtymän kohdalla eivät rajoitu pelkästään niiden rentouttaviin tai rauhoittaviin vaikutuksiin, sillä esimerkiksi myofaskiaalisen hoidon avulla on onnistuttu korjaamaan myös oireyhtymään liittyvää skolioosia (Lotan 2007, 707).

Myös erilaisten vaihtoehtoisten liiketerapiamenetelmien kuten joogan käyttö voi olla perusteltua Rettin oireyhtymän fysioterapian osana (Lotan 2007, 711). Joogalla on lukuisia hyötyjä

kehitysvammaisille kuten reaktioajan lyhentyminen, käsi-silmäkoordinaation ja staattisen taapainon parantuminen sekä ahdistuksen vähentyminen (Pise, Pradhan & Gharote 2018; Allison, Van Puymbroeck, Crowe, Schmid & Townsend 2021). Jooga saattaa lisäksi vaikuttaa mm. autonomiseen hermostoon ja stressitasoihin tavalla, jonka on spekuloitu vähentävän epileptisiä kohtauksia (Panebianco, Sridharan & Ramaratnam 2017). Lotanin (2019) mukaan ymmärtämällä Rettin oireyhtymän omaavan henkilön yksilöllisiä tarpeita on helpompi nähdä hyvinkin erilaisten menetelmien paikka fysioterapian kokonaisuudessa. Joitain muita Rettin oireyhtymän fysioterapiassa potentiaalisesti käytettäviä vaihtoehtoisia tai täydentäviä menetelmiä ovat mm. Feldenkrais -menetelmä, osteopatia, kiropraktiikka, ratsastusterapia, reiki, krani-osakraaliterapia, erilaiset eläinavusteiset terapiat, akupunktio sekä Trager -menetelmä (Lotan 2019; Lotan 2007, 699-700).

## 7 Opinnäytetyön menetelmät ja vaiheet

Tämä on toiminnallinen opinnäytetyö, jonka tarkoituksena on tuottaa tieteelliseen näyttöön pohjaava Rettin oireyhtymän fysioterapiaa käsittelevä videoesitys Kehitysvammaliitolle. Kyseessä on ensisijaisesti fysioterapeuttien käyttöön tarkoitettu tuotos, josta voi kuitenkin olla hyötyä myös muille Rettin oireyhtymän parissa työskenteleville. Toiminnallinen opinnäytetyö on käytännössä toimeksiantajana toimivan tahon tarpeille toteutettu ammatillinen tuotos ja koko prosessi kuvataan myös kirjallisen raportin muodossa. Kyse on tutkimuksellisesta kehittämistyöstä, jonka laatua ohjaavat kriteerit ovat samankaltaisia kuin tieteellisellä tutkimuksella, mutta johon ei kuulu kuitenkaan varsinaisen tutkimuksen tekeminen. (Kostamo, Airaksinen & Vilkkä 2022, 8-9.) Tutkimuksellisessa kehittämistyössä hyödynnetään sen sijaan jo olemassa olevaa teoreettista tietopohjaa sekä käytännöstä saatua tietoa (Ojasalo, Moilanen & Ritalahti 2015, 18, 21).

Toiminnallisessa opinnäytetyössä asiantuntijuutta osoitetaan ammatillisen käytännön sekä siihen liittyvän tuotoksen prosessia ja perusteita kuvaavan raportin avulla (Vilkkä 2021, 20; Kostamo ym. 2022, 8). Toiminnallinen opinnäytetyö on tutkimusperustaista kehittämistyötä, jota yhdistää muiden opinnäytetyötyyppien kanssa tietyt yhteiset lähtökohdat kuten konteksti, kriittinen asenne, ymmärtäminen sekä kumppanuus ja empatia. Toisaalta tutkimusteorian rooli ei toiminnallisen opinnäytetyön kohdalla ole yhtä oleellinen kuin varsinaisen tutkimuksen tekemiseen perustuvilla opinnäytetyötyypeillä. Tutkimusteorioilla tarkoitetaan kohteena olevan ongelman tarkasteluun sopivia teorioita eli ne liittyvät jo lähtökohtaisestikin tutkimuksen tekemiseen. (Vilkkä 2021, 20, 27-36.) Toiminnallisen opinnäytetyön keskiössä on käytännössä kuitenkin toimeksiantajatahon toiminnan edistäminen, johon olemassa olevan tieteellisen teoriapohjan hyödyntäminen soveltuu hyvin (Ojasalo ym. 2015, 19). Toiminnallisessa opinnäytetyössä käytettävää tiedon hyödyntämisen tapaa voidaan kutsua myös aineistolähtöiseksi toimintatavaksi (Vilkkä 2021, 28).

Tutkimuksellinen kehittämistyö on selkeistä vaiheista koostuva prosessi, jota ohjaa suunnitelma. Suunnitelma puolestaan perustuu tavoitteille. Prosessin vaiheita toteutetaan niihin soveltuvien menetelmien avulla. Ensimmäinen vaihe on ns. suunnitteluvaihe, jonka aikana selvitetään kehittämisen haasteita, asetetaan tavoitteita sekä selvitetään, mitä tavoitteisiin pääseminen edellyttää. Suunnitteluvaihetta seuraa toteutusvaihe ja lopuksi arviointivaihe. Kehittämisprosessi ei välttämättä kuitenkaan etene selkeästi näiden vaiheiden mukaisesti ja yksittäinen osallistuja kuten opinnäytetyön tekijä saattaa toteuttaa vain yhden osan kehittämistyön kokonaisuudesta. (Ojasalo ym. 2015, 22-23.) Koko prosessi tulee raportoida kehittämistyön luonne ja toteutustapa huomioiden. Raportissa tulee kuvata kehittämistyön kulkua täsmällisesti ja johdonmukaisesti etenevällä tavalla. Raportin rakennetta voidaan jossain määrin hahmottaa ns. IM(A)RD (introduction, method, analysis, results ja discussion) -rakenteen mukaisesti, mutta raportoinnin toteutukseen tulee sisällyttää kehittämistyön erityispiirteisiin keskittyviä osioita. (Kostamo ym. 2022, 79-81.)

### 7.1 Suunnitteluvaihe

Tutkimuksellisen kehittämistyön alulle paneva voima on kehittämiskohteen tunnistaminen jollain tietyllä toiminnan alueella (Ojasalo ym. 2015, 23). Tämän opinnäytetyön aihe syntyi sellaisten havaintojen pohjalta, joiden perusteella Suomessa Rettin oireyhtymän omaaville henkilöille annettu fysioterapia ei usein ollut aiheesta olemassa olevan parhaan tieteellisen ymmärryksen mukaista. Näin ollen kehittämiskohteeksi tunnistettiin Rettin oireyhtymän omaaville henkilöille annetun fysioterapiaosaamisen edistäminen. Tämä pani alulle suunnitteluvaiheen, jossa yhdessä opinnäytetyötä ohjaavien opettajien kanssa alettiin miettimään parasta mahdollista yhteistyökumppania, jonka avulla kohteena oleva kehittämistyö voitaisiin toteuttaa. Yhteiset keskustelut johtivat yhteydenottoon Kehitysvammaliiton. Siellä aihe koettiin tärkeänä ja he suostuivat yhteistyöhön. Alkusuksyllä 2022 toteutui ensimmäinen videopuhelutapaaminen, johon osallistui kaikkien osapuolien edustajia. Tässä tapaamisessa päätettiin, että kehittämistyö toteutettaisiin opetustarkoitukseen tehdyn tuotoksen muodossa ja jaettaisiin Kehitysvammaliiton Verneripalvelussa. Tuotoksen tarkasta formaatista ei tässä vaiheessa vielä päätetty.

Vuoden 2022 syyslukukauden alun alustavista tapaamisista käynnistyi prosessi, jonka aikana tutustuttiin suureen määrään sellaista tieteellistä tietoa, joka oli Rettin oireyhtymän fysioterapian ymmärtämisen kannalta oleellista. Tietoa etsittiin ensisijaisesti vertaisarvioituista tieteellisistä tutkimusartikkeleista, joita olivat julkaisseet lukuisat eri tieteelliset julkaisut kuten esimerkiksi PLOS ONE sekä Elsevier -kustantamon eri lääketieteen erityisaihealueisiin keskittyvät julkaisut. Parhaiksi tiedonkeruuseen soveltuviksi palveluiksi osoittautuivat ScienceDirect, Google Scholar sekä Laurea Finna. Teoreettisen tietopohjan luomisessa hyödynnettiin myös Ebook Central- ja Ellibs- palveluissa olevia sähköisiä kirjoja, fyysisiä kirjoja sekä luentojen materiaalia. Tietoa lähdettiin alussa etsimään hakutermillä Rett syndrome ja Rett

syndrome and physiotherapy. Löytyneeseen kirjallisuuteen tutustuminen johti tiedonhaun tarkentamiseen mm. hakutermeillä Rett syndrome and autonomic dysregulation, Rett syndrome and autism spectrum disorders sekä Rett syndrome without MECP2 mutation. Tietoa etsittiin pääsääntöisesti vuosilta 2010-2022, mutta tiedon perusteltu aiheellisuus oli kuitenkin ratkaiseva tekijä sen käyttämiselle.

Tutkimuksellisen kehittämistyön yhtenä lähtökohtana on kehittämiskohteeseen liittyvien tekijöiden ymmärtäminen, jonka vuoksi aiheeseen liittyvään tietoon tutustuminen on tärkeää kehittämistyössä (Ojasalo ym. 2015, 23). Kaikki kehittämistyön tueksi käytetty tieto omaksuttiin riittävällä tasolla, jotta sitä voitiin kuvata täsmällisesti sekä kehittämistyön kannalta oleellisella tavalla opinnäytetyön kirjallisessa raportissa. Opinnäytetyön teoreettisen viitekehyksen rakenne muodostui Rettin oireyhtymän ja sen fysioterapian ymmärtämisen kannalta oleellisen tiedon omaksumisen pohjalta. Mitkään yksittäiset tutkimukset eivät niinkään ohjanneet työn etenemistä kuin lukuisista tutkimuksista avautuneet keskeiset teemat. Tällaisia teemoja olivat erityisesti Rettin oireyhtymään liittyvä autonomisen hermoston toimintahäiriö, vuorovaikutus ja kohtaaminen, proprioseptinen järjestelmä sekä näiden teemojen merkitys fysioterapiassa. Kirjallisuudessa ei noussut esille käsiteltävän aiheen kannalta erityisen merkittäviä tutkimuskentällä vaikuttavia henkilöitä lukuun ottamatta Lotania, jonka työ on yksittäisistä henkilöistä merkittäväntä Rettin oireyhtymän fysioterapian kokonaisuuden ymmärtämisen kannalta.

Alkuvuodesta 2023 oli teoreettisen viitekehyksen muodostama osuus opinnäytetyöstä edennyt sellaiseen vaiheeseen, että tuotoksen yksityiskohtien suunnittelua voitaisiin jatkaa yhdessä yhteistyökumppanin kanssa. Kuukausien saatossa karttunut syvempi ymmärrys kohteena olevasta aiheesta oli selkiyttänyt myös käsitystä sopivasta tuotoksesta. Maaliskuussa 2023 toteutui opinnäytetyön tekijän, sitä ohjaavien opettajien sekä yhteistyökumppanin välinen tapaaminen. Käydyn keskustelun tuloksena sovittiin opetustarkoitukseen tehtävän luentomuotoisen n. 30 minuuttia kestävä videon tuottamisesta, joka jaettaisiin Kehitysvammaliiton Verneripalvelussa. Videoesityksen sisällön osalta Rettin oireyhtymään liittyvän neurofysiologian kuvaus koettiin hyödylliseksi, joten sitä päätettiin jossain määrin painottaa. Konkreettisin käytössä oleva resurssi tuotoksen toteutuksen osalta olisi Kehitysvammaliitolta löytyvä videosuunnittelun osaaminen. Pian saatiinkin ohjeita, joiden mukaisesti alettiin videon toteutusta suunnitella. Nämä tässä vaiheessa annetut ohjeet käsittivät lähinnä suosituksia kuvauksessa käytettävän kuvan tarkkuuden, äänen taltioinnin, kuvauskulman sekä valon osalta.

Ajallisten resurssien takia päätettiin varsinainen videokuvaaminen jättää kuitenkin opinnäytetyön tekijän vastuulle. Videon kuvaus toteutettaisiin tarkoitukseen sopivassa huoneessa älypuhelimien kameran sekä ulkoisen mikrofoniin avulla. Yhteistyökumppani toteuttaisi puolestaan videon editoinnin.

Videon tuottamisen ensimmäistä vaihetta voidaan kutsua ennakkosuunnitteluksi, jonka aikana tuotetaan valmis käsikirjoitus ja tuotantosuunnitelma. Tätä seuraa varsinaisen kuvaamisen ja äänittämisen sekä mahdollisten tehosteiden ja grafiikan valmistuksen käsittävä tuotantovaihe. Sen jälkeen seuraa jälkikäsittelevä vaihe, joka on toisaalta ikään kuin tuotantovaiheen viimeinen osa. (Keränen, Lamberg & Penttinen 2003.) Opetustarkoitukseen suunnatun videon sisältöä suunniteltaessa on hyvä miettiä mm. seuraavia seikkoja:

- mitä videolla halutaan näyttää
- miten tuoda esitykseen lisäarvoa
- käsikirjoittaako vuorosanat vai sopisiko vapaamuotoisempi puhe (mitä pidempi video sen vapaamuotoisempi puhe)
- omia vahvuuksia

Tämän jälkeen tehdään videon sisällön rungon muodostava käsikirjoitus, joka voidaan koostaa yksinkertaisesti ranskalaisilla viivoilla tai kuvakäsikirjoituksen muodossa. (Hämeen ammattikorkeakoulu 2023.) Kyseessä olevan videon pituudeksi oli suunniteltu n. 30 minuuttia, jolloin vapaamuotoisempi puhe sopisi tarkoitukseen hyvin. Koettiin, että käsiteltävä aihe voisi avautua katsojalle paremmin, jos Rettin oireyhtymälle ominaisia asentoja sekä liikkumista havainnollistettaisiin kehoa käyttäen visuaalisesti puhumisen lomassa. Tämän lisäksi keskeisiä kohtia puheessa korostettaisiin editoimalla niitä ruudulle myös kirjallisessa muodossa. Osapuolten välillä käydyssä keskustelussa ehdotettiin myös PowerPoint-diojen lisäämistä esityksessä valittuihin kohtiin.

Se, että tieteellinen näyttö tukee käsitystä Rettin oireyhtymästä oireyhtymänä, jonka fysioterapian keskiössä eivät ole yksittäiset tietyille oireyhtymälle spesifiset menetelmät, vaan oireyhtymän monitahoisuus, sen omaavien henkilöiden yksilöllisyys sekä oireyhtymän neurofysiologinen luonne ohjasi videosesityksen rakenteen ja sisällön suunnittelua oleellisesti. Sen takia päätettiin, että videolla keskityttäisiin Rettin oireyhtymän neurofysiologiaan sekä sen suhteeseen fysioterapian toteutuksen kanssa.

Fonzon ym. (2020) mukaan Rettin oireyhtymän fysioterapian tulee olla yksilöllistettyä ja siinä tulee hyödyntää monenlaisia eri terapiamenetelmiä, eikä sen keskiössä siten ole mikään yksittäinen terapiamenetelmä. Fysioterapeutin keskeinen tehtävä on opastaa kaikkia Rettin oireyhtymän omaavan henkilön hoitoon osallistuvia toteuttamaan fysioterapeuttisia tavoitteita tukevia toimenpiteitä (Fonzo ym. 2020). Lotan (2006, 1509) puolestaan korostaa myös terapeutin luottamussuhteen luomisen sekä terapeutin omien tunnesäätelykykyjen tärkeyttä Rettin oireyhtymän omaavan henkilön fysioterapian onnistumiseksi. Fysioterapeutin tulee varsinaisia interventioita toteuttaessaan huomioida erityisesti Rettin oireyhtymään liittyvä sympaattisen hermoston yliaktiivisuus, liikepelko ja apraksia sekä proprioseptisen järjestelmän merkitys liikepelon ja apraksian taustalla (Lotan 2019). Useiden Rettin oireyhtymässä

esiintyvien oireiden taustalla on autonomisen hermoston toimintahäiriö (Singh ym. 2020). Rettin oireyhtymän omaavilla henkilöillä esiintyvät liikkumiskyvyn häiriöt johtuvat myös osaltaan autonomisen hermoston toimintahäiriöstä, minkä takia fysioterapeutin tulee huomioida autonomisen hermoston merkitys fysioterapian toteutuksessa (Larsson ym. 2018).

Tällaisten seikkojen pohjalta alettiin koostamaan videoesityksen käsikirjoitusta. Videoesityksen käsikirjoitus koostui seuraavasti jakamalla esitys järjestyksessä eteneviin aihekokonaisuuksiin:

1. Yleistä Rettin oireyhtymästä ja sen hoidosta
2. MECP2-geenimutaatiosta
3. Rettin oireyhtymän taustalla olevasta autonomisen hermoston toimintahäiriöstä sekä sen vaikutuksista
4. Terapeutin omien tunnesäätelytaitojen merkityksestä Rettin oireyhtymää sairastavien kanssa työskennellessä
5. Rettin oireyhtymän vaikutuksesta tuki- ja liikuntaelimistölle sekä liikkumiskyvylle
6. Fysioterapian vaikutusmahdollisuuksista, keinoista sekä niiden soveltamisen periaatteista
7. Proprioseptisen järjestelmän merkityksestä liikepelkoon ja aparaksiaan

## 7.2 Toteutusvaihe

Kehittämistyön prosessin eri vaiheilla voi käytännössä olla päällekkäisyyksiä, mikä ilmenee myös tämän opinnäytetyön kohteena olevassa kehittämistyössä (Ojasalo ym. 2015, 23). Kohteena olevan videoesityksen valmistelua kaikkineen suunnittelukeskusteluineen, käsikirjoittaneen sekä jossain määrin jopa videoesityksen tietopohjan muodostavaa tiedonhankintaa ja raportointia voidaan pitää myös toteutuksen esivaiheena. Varsinainen videoesityksen kuvaaminen kestää vain hetken, mutta sillä esitetty sisältö täytyy olla suunniteltu etukäteen. Hyvän kehittämistoiminnan perustana on ymmärrys, sitoumukset sekä toimintaa ohjaavat säännöt. Silloin kaikilla kehittämistyöhön osallistuvilla on yhteneväinen käsitys kehittämistoiminnan kohteesta ja siihen vaikuttamisesta. (Salonen ym. 2017, 29.) Tuotoksen suunnittelua ja toteutusta käsittelevissä tapaamisissa sekä muunkin yhteydenpidon aikana muodostui yhteisymmärrys suunnitteilla olevasta videoesityksestä ja kaikkien suunnitteluun sekä toteutukseen osallistuvien roolit selkiytyivät.

Pääasiassa ajallisten resurssien takia myös suurin osa videon editoinnista päädyttiin lopulta luovuttamaan opinnäytetyön tekijän vastuulle. Kehitysvammaliiton taholta videoon lähinnä luotaisiin Kehitysvammaliiton standardien mukaiset elementit kuten alkuotsikko, lopputeksti sekä suomenkielinen tekstitys ja alustavasti myös ruudulle ilmestyvät avainsanat. Videoesityksen suunnitelma niin käsikirjoituksen kuin tekniseen toteutukseen liittyvien seikkojen osalta muokkautui videon väliversioiden lopputuloksen arvioinnin sekä kunkin hetkisten ajallisten

resurssien pohjalta. Teknisen toteutuksen osalta videossa päädyttiin jossain vaiheessa käyttämään ulkoisia kuvausvaloja, koska luonnonvaloa hyödynnettäessä valoisuusolosuhteiden vakiointi osoittautui haasteelliseksi. Myös esityksen sisällön rakenne muuttui väliversioiden arvioinnin pohjalta. Muutokset koskivat lähinnä esiteltävien teemojen järjestystä sekä jossain määrin myös oleellista sisältöä. Lisäksi aikaisemmassa versiossa olleet ruudulle ilmestyneet avainsanat jätettiin lopullisesta versiosta pois.

Lopullisen videoesityksen käsikirjoitus muokkautui seuraavanlaiseksi erillisistä teemoista koostuvaksi kokonaisuudeksi. Myös varsinainen video on jaettu osiin sekä nimetty alla olevien teemojen mukaisesti:

1. Rettin oireyhtymän oireet, hoito sekä MECP2-geenin mutaation vaikutus
2. Fysioterapia yleisesti
3. Neurofysiologinen ymmärrys fysioterapian soveltamisessa
4. Skolioosi ja kävelykyvyn ongelmat sekä liikkumiskyvyn edistäminen
5. Kohtaaminen ja vuorovaikutus - fysioterapeutti kanssasäätelijänä
6. Proprioseptinen järjestelmä liikepelon ja apraksian taustalla

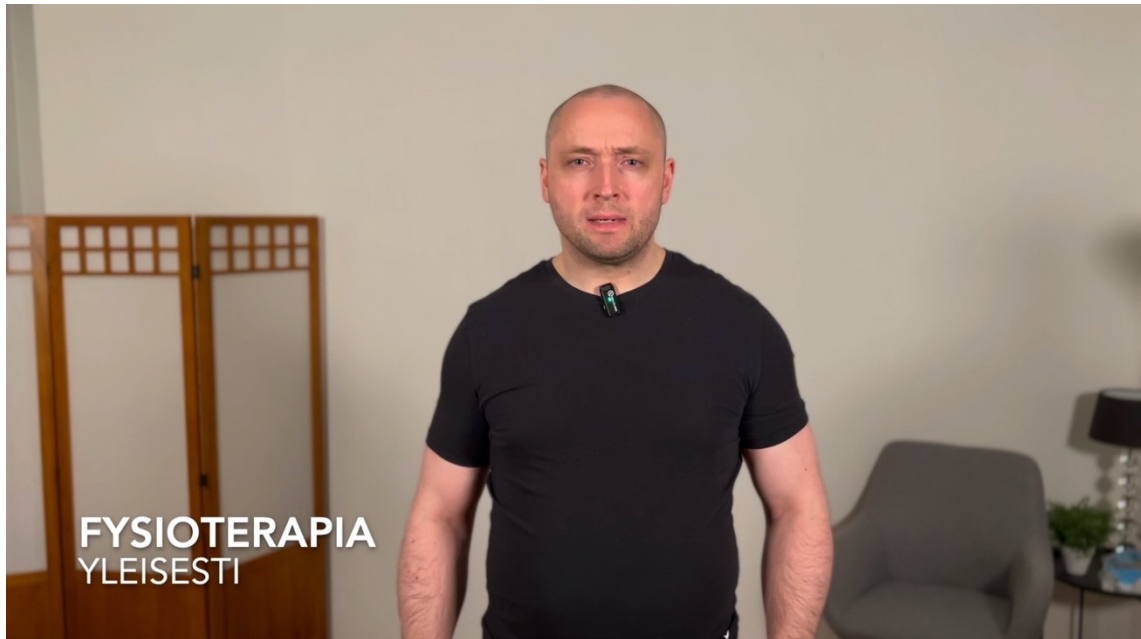
Kehittämistyössä tulosten jakaminen on tärkeää prosessin edistämiseksi. Poiketen tutkimustyölle ominaisesta tavasta jakaa tuloksia vasta tutkimustyön päätyttyä tulisi niitä kehittämistyössä jakaa jo prosessin aikana. Tämä tapahtuu usein kirjoittamisen muodossa. (Ojasalo ym. 2015, 46.) Myös kyseessä olevassa kehittämistyön projektissa tuloksia jaettiin osapuolten välillä jo kehittämistyön prosessin aikana.

### 7.3 Esimerkki videotuotoksesta

Opinnäytetyön tehtävä oli tuottaa ensisijaisesti fysioterapeuteille suunnattu videoesitys, jonka tarkoituksena oli lisätä tietoisuutta ja ymmärrystä Rettin oireyhtymän hyvän fysioterapian kannalta oleellisista periaatteista. Kehittämistarve nähtiin niin kyseessä olevan harvinaisen oireyhtymän sekä sen fysioterapian kannalta tärkeiden periaatteiden tuntemuksen ja ymmärtämisen, kuin myös yhteisesti muitakin asiakasryhmiä koskevien kohtaamis- ja vuorovaikutusvalmiuksien osalta. Tämän pohjalta muodostui näkökulma, joka heijastuu videoesityksen sisällössä. Painotus videoesityksen sisällössä onkin niin Rettin oireyhtymän fysioterapian interventioiden toteuttamisen kuin Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kohtaamisen kannalta oleellisessa neurofysiologiassa. Videoesityksessä on kuusi erillisiin teemoihin keskittyvää osiota. Näillä osioilla on kuitenkin teemojen osalta keskinäisiä päällekkäisyyksiä, mikä on ollut toteutuksessa esityksen sisällön ymmärtämisen kannalta välttämätöntä.

Ensimmäisessä osiossa kuvataan Rettin oireyhtymää sekä sen hoitoa yleisesti ja selvitetään sairaudelle keskeisen MECP2-geenin mutaation vaikutusmekanismeja. Näitäkin aiheita pyritään kuvaamaan fysioterapeutin työn kannalta oleellisella tavalla, mikä heijastuu sisällön

painotuksessa. Toisessa osiossa kuvataan Rettin oireyhtymän fysioterapiaa yleisellä tasolla tarkoituksena luoda edellytykset myöhemmissä osioissa kuvattujen teemojen ymmärtämiselle. Tässä osiossa kuvataan mm. sitä, minkälaisia konkreettisia keinoja ja menetelmiä voidaan Rettin oireyhtymän fysioterapiassa käyttää sekä niiden tehokkaan soveltamisen ja valinnan taustalla vaikuttavia periaatteita. Tässä osiossa selvitetään myös Rettin oireyhtymän fysioterapian toteuttamisen organisointiin liittyviä seikkoja.



Kuvio 3. Esimerkki videosta

Esityksen kolmannessa osiossa kuvataan varsinaisesti kahta Rettin oireyhtymää sairastavien fysioterapian sekä kohtaamisen kannalta tärkeää neurofysiologista ilmiötä, jotka ovat liikepelko, apraksia. Tällaisiin ilmiöihin kuuluu myös Rettin oireyhtymässä oleellisesti vaikuttava autonomisen hermoston toimintahäiriö, josta tässä osiossa mainitaan lyhyesti. Eri osioissa esiteltäisiin teemoihin liittyvien päällekkäisyyksien sekä aiheen ymmärtämistä helpottavan johdonmukaisuuden mahdollistamiseksi on autonomisen hermoston toimintahäiriön varsinainen kuvaus jätetty esityksen 4. ja 5. osioihin. Videoesityksen neljännessä osiossa kuvataan Rettin oireyhtymän fysioterapian kannalta oleellisia ilmiöitä, skolioosia ja kävelykyvyn ongelmia sekä niiden tehokkaan työstämisen periaatteita. Tässä osiossa selvitetään myös Rettin oireyhtymään kuuluvien neurofysiologisten ilmiöiden roolia tähän sairauteen liittyvien liikkumisen ongelmien monitahoisen luonteen taustalla.

Videoesityksen viidennessä osiossa keskitytään niin Rettin oireyhtymän kuin muidenkin erityisryhmien kohtaamisen ja vuorovaikutuksen kannalta tärkeisiin periaatteisiin. Tässä osiossa myös selvitetään kohtaamisen ja vuorovaikutuksen kannalta oleellisen autonomisen hermoston toimintaa yleisesti sekä Rettin oireyhtymässä esiintyvää autonomisen hermoston

toimintahäiriötä. Videoesityksen viimeisessä kuudennessa osiossa käsitellään proprioseptisen järjestelmän merkitystä Rettin oireyhtymän liikepelon ja apraksian taustalla. Tässä osiossa esitetyn tiedon on tarkoitus auttaa ymmärtämään, miten videolla aikaisemmin esitettyjä fysioterapian keinoja sekä periaatteita voidaan soveltaa kokonaisvaltaisella tavalla parhaan mahdollisen tuloksen saamiseksi.

#### 7.4 Arviointivaihe

Kehittämistyön arviointi perustuu ennalta määritetyille kriteereille, joihin lopputuloksen onnistumista verrataan. Arvioinnissa voidaan tarkastella kehittämistyön vaikutuksia sekä kehittämisen etenemistä. (Ojasalo ym. 2015, 47.) Kyseessä olevassa kehittämistyössä ei kehittämistyön vaikutuksia tai kehittämisen etenemistä päästä opinnäytetyön prosessin aikana vielä tarkastelemaan, jolloin arviointi perustuu lähinnä siihen, miten videotuotoksen lopputulos vastaa yhteistyöorganisaation visiota ja käsitystä kyseessä olevaan kehittämiskohteeseen liittyvän tarpeen täyttämistä. Tyypillisiä arvioinnin kohteita ovat kehittämistyön panokset, muutosprosessi sekä lopputuotokset ja niiden väliset suhteet. Näitä voidaan arvioida niin yksilön, ryhmän kuin organisaation tasoilla. (Ojasalo ym. 2015, 47.)

Arviointia sisältyy kehittämistyön kaikkiin vaiheisiin, vaikka se onkin tavallisesti määritelty myös omaksi erilliseksi vaiheekseen. Arviointia voidaan toteuttaa itsearviointin, ulkoisen arvioinnin sekä vertaisarviointin muodossa. Varsinaisessa arviointivaiheessa laaditaan selostus kehittämistoiminnasta suhteessa kehittämissuunnitelmaan sisältäen kaikki vaiheet aina kehittämistoiminnan tuloksiin saakka. (Salonen ym. 2017, 64-65.) Arvioinnin apuna kyseessä olevassa kehittämistyöprojektissa on käytetty neljää seuraavaa kysymystä:

1. Miten arvioisit tuotoksen vastaavan kehittämistarpeeseen?
2. Miten tekninen toteutus (mukaan lukien esiintyminen) on onnistunut?
3. Miten yhteistyö on onnistunut?
4. Miten kuvaisit kehittämistyön etenemistä (lähinnä aika ennen tuotoksen valmistumista tai julkaisemista)?

Kyseessä olevan kehittämistyön suunnitteluvaihe sujui koko projektia tehokkaasti palvelevalla tavalla sen takia, että kaikkien osallisten välinen vuoropuhelu toimi hyvin. Projektin syksyllä 2022 sijoittuneessa alkuvaiheessa kyse oli käytännössä opinnäytetyön tekijän sekä opettajien välisistä keskusteluista, joissa saadun arvokkaan palautteen ansiosta opinnäytetyön teoreettinen viitekehys ja tulevan tuotoksen näkökulma muokkautuivat kehittämistarvetta hyvin palvelevalla tavalla. Rettin oireyhtymää käsittelevään tieteelliseen kirjallisuuteen perehtyminen syvensi koko ajan ymmärrystä aiheesta, joka puolestaan vaikutti tuotoksen sisällön suunnitteluun. Joidenkin aluksi tärkeinä pidettyjen teemojen kuten Rettin oireyhtymään assosioidun autistisuuden rooli osana sekä teoreettista viitekehystä että tulevaa tuotosta muuttui merkittävästi tutustuttaessa paremmin uusimpaan aihetta käsittelevään tietouteen.

Keväälle 2023 sijoittuneen toteutusvaiheen ja suunnitteluvaiheen raja kyseessä olevan kehittämistyön kohdalla on ollut jokseenkin häilyvä. Esimerkiksi suunnitelmaa videoesityksen sisällytyksen osalta aika ajoin muokattiin videon erillisten otoksien lopputuloksen arvioinnin pohjalta. Videoesityksen toteutukseen liittyvät muutokset tehtiin enimmäkseen itsearvioinnin pohjalta, sillä siinä ulkoisen arvioinnin käyttö olisi ollut haastavaa ajallisten resurssien takia. Ulkoista arviointia hyödynnettiin kylläkin projektin loppu puolella, kun videolla esitettyjä ilmaisuja halettiin yhdenmukaistaa Kehitysvammaliiton käsityksen mukaisiksi. Toisaalta kehittämistyöhön osallistuneiden välillä toteutuneiden tapaamisten ja yhteydenpidon avulla syntyi lopputulokseen vaikuttaneita ideoita. Sisältöön liittyvien muutosten lisäksi toteutusvaiheessa paranneltiin myös teknologisen toteutuksen edellytyksiä kuvausvalojen sekä editointitekniikkaan osalta.

Lopputuloksena oleva video palvelee kehittämisen tarvetta hyvin, koska esitykseen on onnistuttu sisällyttämään tärkeiden teemojen kuvaus johdonmukaisella tavalla ja esiintyminen on selkeää. Myös videon eri osiot on visuaalisesti jaoteltu ja otsikoitu tavalla, joka helpottaa esityksen seuraamista ja aiheen ymmärtämistä. Myös auditiivisesti video on hyvänlaatuinen ja melko häiriötön. Puheessa tosin esiintyy välillä kielellisesti hieman epäsujuvia kohtia. Toisaalta pidemmille esityksille soveltuvalla vapaamuotoisella puhumistyyllillä saattaa tällä tavalla herkemmin käydä. On myös joitain aiheeseen liittyviä teemoja kuten aistirikkaiden ympäristöjen käyttö, joita olisi saattanut olla hyvä sisällyttää esitykseen.

Yhteistyökumppanin mukaan video tulisi lisäämään laadukasta tietoa ja ymmärrystä Rettin oireyhtymän fysioterapiasta. Yhteistyökumppanin mielestä videolle oli kerätty suuri määrä tietoa ja se oli jäsennelty taitavasti aineistoksi videolla. Koettiin, että videolla kerätty tieto muuttuu tulkituksi ja ymmärretyksi kokonaisuudeksi. Tuotos yhteistyökumppanin mukaan kertoo sen tekijän alan asiantuntijuudesta. Yhteistyökumppani korostaa, kuinka videolla ei pelkästään lisätä tietoa fysioterapiasta vaan myös siihen liittyvästä kohtaamisen merkityksestä. Sitä pidettiin videon parhaana puolena. Myös videolla esitettyä kuvausta peilisolujen merkityksestä ja niiden merkityksestä kohtaamisessa myös fysioterapian kontekstissa pidettiin arvokkaana uudenlaista perspektiiviä tuovana yksityiskohtana. Yhteistyökumppani toivoo, että video löytäisi mahdollisimman monen fysioterapeutin ja myös lähityöntekijän, jotka toimivat Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kanssa arjessa.

Tekniseltä laadultaan ja visuaalisuudeltaan videon jälki koettiin erinomaisena. Videon teknisessä toteutuksessa oli otettu hyvin huomioon tämän tyyllisen videon tärkeimmät osa-alueet: kuvarajaus, äänenlaatu, valaisu sekä sopiva ympäristö tai tausta. Koettiin, että video oli jaettu aiheisällöiltään toimiviin ja selkeisiin osiin ja, että aihealueiden väliset lyhyet väliotsikot vahvistivat videon selkeyttä ja helpottivat seurattavuutta. Myös esiintymistä pidettiin todella hyvänä ja asian ilmaisua selkeänä sekä sopivan rytmisenä. Videota koettiin miellyttävänä katsella ja kuunnella, niin visuaalisuuden kuin esiintymisen kannalta. Videon suhteellisen

pitkästä kestästä huolimatta koettiin, että puhujan esimerkkien ja eleitten avulla saatiin kokonaisuus pidettyä kiinnostavana seurata koko videon ajan. Videon kokonaisuutenaan tehdessä vaikutuksen asiaan perehtymättömiinkin uskottiin sen vetoavan kohderyhmiinsä vielä paremmin.

Yhteistyö koettiin todella sujuvana ja mutkattomana. Yhteydenpito koettiin ajantasaisena ja viestintä selkeänä. Videon toteutuksen osalta kehittämistyö vietiin ennalta suunniteltujen vaiheiden ja aikataulujen mukaisesti sujuvasti loppuun aina suunnittelusta valmiiseen videoon asti.

## 8 Pohdinta

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli koota uusinta ja aiheellisinta tietoa Rettin oireyhtymän fysioterapiasta. Tavoitteena oli edistää Rettin oireyhtymän fysioterapian osaamista. Siihen pyrittiin lisäämällä ymmärrystä Rettin oireyhtymän hyvän fysioterapian tärkeistä periaatteista. Tehtävänä oli tuottaa ensisijaisesti fysioterapeuttien käyttöön tarkoitettu luentomuu-toinen opetusvideo yhteistyökumppanina toimineen Kehitysvammaliiton kanssa. Videon valmistumiseen johtanut prosessi alkoi opinnäytetyön teoreettisen viitekehyksen muodostaneeseen tieteelliseen tietoon perehtymällä sekä sitä kirjallisesti raportoimalla. Koko opinnäytetyön sekä siihen liittyvän videon tuottamisen prosessia ohjasi tutkimuksellinen työote, jonka perusta on tieteellisissä artikkeleissa ja kirjallisuudessa. Valtaosan tästä muodostivat vertaisarvioidut tieteellisten julkaisujen julkaisemat tutkimusartikkelit. Nämä artikkelit ja muu materiaali käsittelevät sekä Rettin oireyhtymän fysioterapiaa, että muita sen ymmärtämisen kannalta oleellisia teemoja. Näihin teemoihin kuuluvat mm. oireyhtymän geneettisen taustan ilmiöt, oireet, hoito, neurofysiologia, neuropsykiatria, fyysisen toimintakyvyn ongelmat sekä eri kuntoutus- ja terapiamenetelmät.

Uusin ja paras tieteellinen ymmärrys Rettin oireyhtymän hyvästä fysioterapiasta korostaa neurofysiologisen ymmärryksen tärkeyttä fysioterapiamenetelmien soveltamisen tukena, joka puolestaan edellyttää Rettin oireyhtymän neurofysiologisen taustan ymmärtämistä yleisesti. Rettin oireyhtymän kohdalla ei fysioterapian osalta ole mitään selkeästi toistaan parempia menetelmiä, vaan yksilöllisen ja paljon vaihtelevan lähtötilanteen mukaan voidaan hyvinkin erilaisia menetelmiä soveltaa. (Lotan 2019.) Sen lisäksi, että fysioterapian soveltamiseen liittyviä ilmiöitä ymmärretään Rettin oireyhtymän ja Rettin oireyhtymän fysioterapian kontekstissa tulee niitä ymmärtää myös yleisemmällä tasolla. Sen takia raportissa on käsitelty myös esimerkiksi autonomisen hermoston sekä limbisen järjestelmän poikkeavaa kehitystä yleisesti. Tällaiset seikat ovat vaikuttaneet koko kirjallisen työn sisällön sekä siinä käytettyjen lähteiden painotukseen.

Rettin oireyhtymän kohdalla fysioterapeuttiset tavoitteet on hyvä keskittää karkeamotoristen taitojen kehittämiseksi ja ylläpitämiseksi sekä aktiivisuuden tukemiseksi (Kapel ym. 2022, 2; Lotan & Hanks 2006, 1330). Siinä onnistuttaessa voidaan vähentää monia Rettin oireyhtymän liitännäisoireita sekä yleisesti passiivisuudesta aiheutuvia ongelmia, mutta myös lisätä Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden sosiaalisia mahdollisuuksia (Kapel ym. 2022, 2; Lotan 2006, 1506; Lotan 2012). Konkreettisen fysioterapian osalta opinnäytetyössä käsitellään mm. Rettin oireyhtymän fysioterapeuttisia tavoitteita, yleisimpiä keinoja, sekä yleisimpiä ja merkittävimpiä vaivoja kuten skolioosia ja kävelykyvyn ongelmia. Fysioterapian interventioille olennaisimpina sairauden neurofysiologisiaan liittyvinä ilmiöinä käsitellään apraksiaa, liikepelkoa sekä niiden taustalla vaikuttavaa proprioseptistä järjestelmää (Elefant & Lotan 2011). Lisäksi opinnäytetyössä käsitellään Rettin oireyhtymän omaavien henkilöiden kohtaamista ja vuorovaikutusta niin fysioterapian kontekstissa kuin yleisemmälläkin tasolla. Merkittävin sen yhteydessä valotettu fysiologinen ilmiö on autonomisen hermoston toimintahäiriö (Singh ym. 2020; Cattaneo ym. 2021; Mulkey & du Plessis 2019).

Opinnäytetyön kirjallisessa raportissa kuvatun teoreettisen viitekehyksen pohjalta on suunniteltu myös videoesityksen käsikirjoitus. Sen mukaisesti videoesitys etenee Rettin oireyhtymän sekä sen hoidon yleisestä kuvauksesta kohti fysioterapian menetelmien soveltamista. Rettin oireyhtymään liittyvien ja sen fysioterapialle olennaisten neurofysiologisten ilmiöiden selvittäminen on jossain määrin välttämätöntä myös konkreettisten fysioterapian menetelmien soveltamisen ymmärtämiseksi, jonka vuoksi kaikkia erillisiä teemoja ei olla esitelty pelkästään niille keskitetyissä osioissaan, vaan niitä sivutaan myös muiden teemojen osioissa. Lopputuloksena on kuitenkin johdonmukaisesti etenevä kokonaisuus, joka auttaa ymmärtämään Rettin oireyhtymän fysioterapian kannalta tärkeitä periaatteita.

## 8.1 Prosessin pohdinta

Tämän opinnäytetyön tehtävänä on ollut tuottaa Rettin oireyhtymän hyvän fysioterapian ymmärtämistä edistävä luentomuotoinen videoesitys. Ja sen avulla edistää Rettin oireyhtymän fysioterapeuttista osaamista. Videon toteutumiseen johtaneen prosessin aikana niin kirjallisen opinnäytetyön rakenne ja sisältö kuin videoesityksen suunnitelmakin ovat muokkautuneet, kun uutta aiheeseen liittyvää tieteellistä tietoa on koottu ja omaksuttu. Prosessin aikana opinnäytetyön tekijä on oppinut paljon Rettin oireyhtymästä sekä sen fysioterapian toteuttamisen periaatteista ja hänen käsityksensä joistain aiheeseen liittyvistä yksityiskohdista tai teemoista on myös muuttunut. Tästä oleellisimpana esimerkkinä on käsitys Rettin oireyhtymästä osana autismin kirjoa, joka vastoin yleistä käsitystä ei parhaimman nyky-ymmärryksen mukaan kuitenkaan ole oikea.

Prosessille ominaista on ollut se, kuinka yhteen osa-alueeseen perehtyminen on johtanut uusien lähteiden pariin, jolloin sekä käsitys kohteena olevasta ilmiöstä, että opinnäytetyön

kirjallisen raportin ja videotuotoksen painotus ovat muuttuneet. Myös videon tekniseen toteutukseen liittyvissä taidoissa tapahtui kehitystä. Siinä tapahtunut kehitys perustuu lähinnä videon eri otosten arvioinnin avulla syntyneisiin oivalluksiin. Ammattikorkeakoulun opinnäytetyön tekemisen tarkoitus ja merkitys myös itsessään selkiytyi opinnäytetyön tekijälle paremmin prosessin aikana, joka puolestaan ohjasi opinnäytetyön sekä tuotoksen suunnitelmaa ja toteutusta tarkoituksenmukaiseen suuntaan. Myös opinnäytetyön tekijän kyky etsiä tieteellisistä artikkeleista kohteena olevan tehtävän kannalta olennaisinta tietoa parantui ja tehostui.

Lisäksi opinnäytetyön tekijä oppi kehittämistyöstä sekä siinä vaadittavasta yhteistyöstä tämän prosessin aikana enemmän kuin missään aikaisemmassa yhteydessä. Kehitystä tapahtui kehittämistyön sekä projektien hallinnan eri osa-alueilla. Tähän lukeutuu kyky huomioida kaikkien osallistuvien henkilöiden sekä tahojen näkökulmia ja tarpeita.

## 8.2 Eettisyys ja luotettavuus

Kehittämistyön lähtökohtana on inhimillisyys, jonka toteutumista varmistetaan työn huolellisuuden, rehellisyyden sekä yleisen yhteiskunnassa ja ihmisten välisessä vuorovaikutuksessa hyväksytyin etiikan mukaisesti toimimisen avulla (Ojasalo ym. 2015, 48). Tästä huolehdittiin osaltaan käymällä keskustelua tavoista, joilla kehittämistyön kohteena oleva video palvelisi kohdeyleisöään parhaiten. Kehittämistyön tarkoituksen ja tavoitteiden tulee olla myös riittävän läpinäkyviä, josta on huolehdittu raportoimalla koko opinnäytetyön ja kehittämistyön prosessi ja sen lähtökohdat kirjallisesti (Ojasalo ym. 2015, 48). Myös työssä käytetyt lähteet on merkitty, jonka avulla opinnäytetyön ja kehittämistyön projektin tieteellisyys voidaan osoittaa. Opinnäytetyössä käytetyt lähteet itsessään ovat peräisin sellaisista tieteellisistä julkaisuista, joilla on luotettavuudesta kertovat kriteerit. Suurin osa käytetyistä lähteistä on vertaisarvioituja tutkimuksia, joilla on tieteellisen yhteisön kriteereillä katsottuna korkein asema luotettavuuden suhteen.

Referointi on käytännössä lähteiden käyttöä ja niiden kirjallista raportointia tekstissä, joka oikein toteutuessaan tarkoittaa sitä, että kirjoittaja ymmärtää luetun tiedon ja pystyy ilmaisemaan sen kirjallisesti omin sanoin. Plagiointi puolestaan on sitä, ettei lähdeä merkitä ja mainita tai kirjoitettu tieto irrotetaan lähteen tekijän tarkoittamasta asiayhteydestä. (Kostamo ym. 2022, 72, 76.) Tässä opinnäytetyössä oikeanlaisesta raportoinnista on huolehdittu ensinnäkin sen avulla, että lähteen tieto sekä sen tekijän tarkoitus on ymmärretty hyvin. Sen pohjalta tieto on raportoitu omin sanoin niin, että tieto ja sen tekijän tarkoitus eivät ole muuttuneet.

## 8.3 Jatkotutkimusehdotukset

Retin oireyhtymän tutkimusta yleisesti on verrattain paljon, josta suuresta osasta on hyötyä myös Retin oireyhtymälle keskittyneen fysioterapian ymmärtämisessä. Painotus

tutkimuksessa on kuitenkin vahvasti uusien lääketerventioiden kehittämisessä. Fysioterapiaspesifistä tai muutoin fysioterapian soveltamisen ymmärtämistä parantavaa tutkimusta kaivattaisiin lisää. Myös Rettin oireyhtymän fysioterapian erityisalueisiin kuten alan johtavan asiantuntijan Meir Lotanin usein peräänkuuluttamiin kohtaamis- ja vuorovaikutusvalmiuksiin keskittyvää tutkimusta tarvittaisiin.

## Lähteet

## Painetut

Bjålie, J., Haug, E., Sand, O., Sjaastad, Ø., & Toverud, K. 2009. Ihminen - Fysiologia ja anatomia. Mannila, K. Oikarinen, L. 6. painos. Helsinki: Werner Söderström osakeyhtiö, 82-91.

## Sähköiset

Abdala, A., Bissonnette, J., & Newman-Tancredi. 2014. Pinpointing brainstem mechanisms responsible for autonomic dysfunction in Rett syndrome: therapeutic perspectives for 5-HT1A agonists. *Frontiers in Physiology*, 5, 205. Viitattu 7.11.2022. <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fphys.2014.00205/full>

Allison, C., Van Puymbroeck, M., Crowe, B., Schmid, A., & Townsend, J. 2021. The impact of an autonomy-supportive yoga intervention on self-determination in adults with intellectual and developmental disabilities. *Complementary Therapies in Clinical Practice*, 43, 101332. Viitattu 22.2.2023. <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1744388121000311?via%3Dihub>

Artuso, R., Mencarelli, M., Polli, R., Sartori, S., Ariani, F., Pollazzon, M., Marozza, A., Cilio, M., Specchio, N., Vigeveno, F., Vecchi, M., Boniver, C., Dalla Bernardina, B., Parmeggiani, A., Buoni, S., Hayek, G., Mari, F., Renieri, A., & Murgia, A. 2009. Early-onset seizure variant of Rett syndrome: Definition of the clinical diagnostic criteria. *Brain and Development*, 32 (1), 17-24. Viitattu 6.10.2022. [https://www.brainanddevelopment.com/article/S0387-7604\(09\)00072-2/fulltext](https://www.brainanddevelopment.com/article/S0387-7604(09)00072-2/fulltext)

Autism Empowerment. 2022. What is Rett syndrome. Viitattu 20.11.2022. <https://www.autismempowerment.org/understanding-autism/signs-symptoms/rett-syndrome/>

Baker, S. 2016. Working in the present moment: The impact of mindfulness on trainee psychotherapists' experience of relational depth. *Counselling and Psychotherapy Research*, 16 (1), 5-14. Viitattu 23.11.2022. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/capr.12038>

Banerjee, A., Miller, M., Li, K., Sur, M., & Kaufmann, W. 2019. Towards a better diagnosis and treatment of Rett syndrome: a model synaptic disorder. *Brain: A Journal of Neurology*, 142 (2), 239-248. Viitattu 10.9.2022. <https://academic.oup.com/brain/article/142/2/239/5288793>

Barton, G., Hawken, M., Foster, R., Holmes, G., & Butler, B. 2013. The effects of virtual reality game training on trunk to pelvis coupling in a child with cerebral palsy. *Journal of NeuroEngineering and Rehabilitation*, 10, 15. Viitattu 11.2.2023. <https://jneuroengrehab.biomedcentral.com/articles/10.1186/1743-0003-10-15>

Borge, B., Bortoplazzo, G., & Neto, H. 2018. Effects of spinal manipulation and myofascial techniques on heart rate variability: A systematic review. *Journal of Bodywork and Movement Therapies*, 22 (1), 203-208. Viitattu 18.2.2023. [https://www.bodyworkmovementtherapies.com/article/S1360-8592\(17\)30249-8/fulltext](https://www.bodyworkmovementtherapies.com/article/S1360-8592(17)30249-8/fulltext)

Borst, H., Towend, G., Mirjam, E., Smeets, E., van den Berg, M., Laan, A., & Curfs, L. 2018. Abnormal Foot Position and Standing and Walking Ability in Rett Syndrome: an Exploratory Study. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 30, (2), 281-295. Viitattu 31.12.2022. <https://link.springer.com/article/10.1007/s10882-017-9585-6>

- Borst, H., Weeda, J., Downs, J., Curfs, L., & de Bie, R. 2022. The Rett Syndrome Gross Motor Scale - Dutch Version (RSGMS-NL) Can Reliably Assess Gross Motor Skills in Dutch Individuals with Rett Syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*, 25 (2), 133-139. Viitattu 24.12.2022. <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/17518423.2021.1960920>
- Buchanan, C., Stallworth, J., Joy, A., Dixon, R., Scott, A., Beisang, A., Benke, T., Glaze, D., Haas, R., Heydemann, P., Jones, M., Lane, J., Lieberman, D., Marsh, E., Neul, J., Peters, S., Ryther, R., Skinner, S., Standridge, S., Kaufmann, W., & Percy, A. 2022. Anxiety-like behavior and anxiolytic treatment in the Rett syndrome natural history study. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 14 (1), 31. Viitattu 1.11.2022. <https://jneurodevdisorders.biomedcentral.com/articles/10.1186/s11689-022-09432-2>
- Byiers, B., Dimian, A., & Symons, F. 2014. Functional Communication Training in Rett Syndrome: A Preliminary Study. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 19 (4), 340-350. Viitattu 29.11.2022. <https://meridian.allenpress.com/ajidd/article-abstract/119/4/340/1203/Functional-Communication-Training-in-Rett-Syndrome?redirectedFrom=fulltext>
- Cattaneo, L., Franquillo, A., Grecucci, A., Beccia, L., Caretti, V., & Dadomo, H. 2021. Is Low Heart Rate Variability Associated with Emotional Dysregulation, Psychopathological Dimensions, and Prefrontal Dysfunctions? An Integrative View. *Journal of Personalized Medicine*, 11 (9), 872. Viitattu 6.11.2022. <https://www.mdpi.com/2075-4426/11/9/872>
- Chahrour, M., & Zoghbi, H. 2007. The Story of Rett Syndrome: From Clinic to Neurobiology. *Neuron*, 56 (3), 422-437. Viitattu 15.9.2022. [https://www.cell.com/neuron/fulltext/S0896-6273\(07\)00756-8?returnURL=https%3A%2F%2Flinkinghub.elsevier.com%2Fretrieve%2Fpii%2FS0896627307007568%3Fshowall%3Dtrue](https://www.cell.com/neuron/fulltext/S0896-6273(07)00756-8?returnURL=https%3A%2F%2Flinkinghub.elsevier.com%2Fretrieve%2Fpii%2FS0896627307007568%3Fshowall%3Dtrue)
- Chou, M., Chang, N., Chen, C., Lee, W., Hsin, Y., Siu, K., Chen, C., Wang, L., & Hung, P. 2019. The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families. *Journal of Formosan Medical Association*, 118 (12), 1633-1643. Viitattu 1.12.2022. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0929664618304273?via%3Dihub>
- Conti, V., Gandaglia, A., Galli, F., Tirone, M., Bellini, E., Campana, L., Kilstrup-Nielsen, C., Rovere-Querini, P., Brunelli, S., & Landsberger, N. 2015. MeCP2 Affects Skeletal Muscle Growth and Morphology through Non Cell-Autonomous Mechanisms. *PLOS ONE*, 10 (6), e0130183. Viitattu 14.10.2022. <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0130183>
- Croci, S., Carriero, M., Capitani, K., Daga, S., Donati, F., Papa, F., Frullanti, E., Lopergolo, D., Lamacchia, V., Tita, R., Giliberti, A., Benetti, E., Niccheri, F., Furini, S., Lo Rizzo, C., Conticello, S., Renieri, A., & Meloni, I. 2020. AAV-mediated FOXG1 gene editing in human Rett primary cells. *European Journal of Human Genetics*, 28 (10), 1446-1458. Viitattu 9.10.2022. <https://www.nature.com/articles/s41431-020-0652-6>
- Downs, J., Bebbington, A., Jacoby, B., Williams, A., Ghosh, S., Kaufmann, W., & Leonard, H. 2010. Level of purposeful hand function as a marker of clinical severity in Rett syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 52 (9), 817-823. Viitattu 3.1.2023. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2010.03636.x>
- Downs, J., Rodger, J., Li, C., Tan, X., Hu, N., Wong, K., de Klerk, N., & Leonard, H. 2018. Environmental enrichment intervention for Rett syndrome: an individually randomised stepped wedge trial. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13 (1), 3. Viitattu 2.1.2023. <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0752-8>

- Downs, J., Stahlhut, M., Wong, K., Syhler, B., Bisgaard, A., Jacoby, P., & Leonard, H. 2016. Validating the Rett Syndrome Gross Motor Scale. *PLOS ONE*, 11 (1), e0147555. Viitattu 29.12.2022. <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0147555>
- Drobnyk, W., Rocco, K., Davidson, S., Bruce, S., Zhang, F., & Soumerai, S. 2019. Sensory Integration and Functional Reaching in Children With Rett Syndrome/Rett-Related Disorders. *Clinical Medicine Insights: Pediatrics*, 13, 1179556519871952. Viitattu 3.1.2023. <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/1179556519871952>
- Duodecim. Oppiportti 2022. Älyllinen kehitysvammaisuus ja autisimin kirjoon kuuluvat häiriöt. Rettin oireyhtymä. Viitattu 11.9.2022. [https://www.oppiportti.fi/op/lgt01301/do?p\\_haku=rettin%20syndrooma#q=rettin%20syndrooma](https://www.oppiportti.fi/op/lgt01301/do?p_haku=rettin%20syndrooma#q=rettin%20syndrooma)
- Elefant, C., & Lotan, M. 2011. Organizing the Sensory System of Individuals with Rett Syndrome through Music. *Functional Neurology, Rehabilitation, and Ergonomics*, 1 (4), 561-570. Viitattu 10.2.2023. <https://cris.haifa.ac.il/en/publications/organizing-the-sensory-system-of-individuals-with-rett-syndrome-t>
- Escobar Torres, L., Sanders, M., Belenguer Benitez, C., & Mendelez Ortega, A. 2019. Efficacy of an Aquatic Exercise Program for 3 Cases of Rett Syndrome. *Pediatric Physical Therapy*, 31 (4), E6-E13. Viitattu 16.2.2023. [https://journals.lww.com/pedpt/Fulltext/2019/10000/Efficacy\\_of\\_an\\_Aquatic\\_Exercise\\_Program\\_for\\_3.21.aspx](https://journals.lww.com/pedpt/Fulltext/2019/10000/Efficacy_of_an_Aquatic_Exercise_Program_for_3.21.aspx)
- Fabio, R., Antonietti, A., Castelli, I., & Marchetti, A. 2009. Attention and communication in Rett Syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3 (2), 329-335. Viitattu 15.5.2023. <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1750946708000846?via%3Dihub>
- Featherstone, K., & Atkinson, P. 2012. *Creating Conditions: The Making and Remaking of a Genetic Syndrome*. E-kirja. New York, USA: Taylor & Francis Group.
- Fonzo, M., Sirico, F., & Corrado, B. 2020. Evidence-Based Physical Therapy for Individuals with Rett Syndrome: A Systematic Review. *Brain sciences*, 10 (7), 410. Viitattu 12.9.2022. <https://www.mdpi.com/2076-3425/10/7/410>
- Gutiérrez, J., Felice, C., Natali, G., Leoncini, S., Signorini, C., Hayek, J., & Tongiorgi, E. 2020. Protective role of mirtazapine in adult female Mecp2+/- mice and patients with Rett syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 12 (1), 26. Viitattu 2.11.2022. <https://jneurodevdisorders.biomedcentral.com/articles/10.1186/s11689-020-09328-z>
- Helenius, I. 2022. Nuoruusiän idiopaattinen skolioosi. *Duodecim*. Viitattu 5.12.2022. <https://www.duodecimlehti.fi/duo15625>
- Hirano, D., & Taniguchi, T. 2018. Skin injuries and joint contractures of the upper extremities in Rett syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 62 (1), 53-59. Viitattu 8.2.2023. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jir.12452>
- Hämeen ammattikorkeakoulu. 2023. Videon käsikirjoittaminen. Viitattu 10.4.2023. <https://digipedaohjeet.hamk.fi/ohje/videon-kasikirjoittaminen/>
- Icht, M., Wiznitzer Rensis-tal, H., & Lotan, M. 2021. Can the Vocal Expression of Intellectually Disabled Individuals Be Used as a Pain Indicator? Initial Findings Supporting a Possible Novice Assessment Method. *Frontiers in Psychology*, 12, 655202. Viitattu 20.11.2022. <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpsyg.2021.655202/full>
- Ikeda, E., Borg, A., Brown, D., Malouf, J., Showers, K., & Li, S. 2018. The Valsalva Maneuver Revisited: the Influence of Voluntary Breathing on Isometric Muscle Strength. *Journal of Strength and Conditioning Research*, 23 (1), 127-132. Viitattu 11.1.2023.

[https://journals.lww.com/nsca-jscr/Fulltext/2009/01000/The\\_Valsalva\\_Maneuver\\_Revisited\\_The\\_Influence\\_of.21.aspx](https://journals.lww.com/nsca-jscr/Fulltext/2009/01000/The_Valsalva_Maneuver_Revisited_The_Influence_of.21.aspx)

Isaias, I., Dipaola, M., Michi, M., Marzegan, A., Volkmann, J., Rodocanachi Roidi, M., Frigo, C., & Cavallari, P. 2014. Gait Initiation in Children with Rett Syndrome. *PLOS ONE*, 9 (4), e92736. Viitattu 6.1.2023. <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0092736>

Kapel, A., Kovacic, T., Kos, N., & Velnar, T. 2022. Impact of a 12-month multifaceted neurological physiotherapy intervention on gross motor function in women with Rett syndrome. *Journal of Integrative Neuroscience*, 21 (2), 59. Viitattu 1.1.2023. <https://www.imrp-ress.com/journal/JIN/21/2/10.31083/j.jin2102059>

Keränen, V., Lamberg, N., & Penttinen, J. 2003. Digitaalinen viestintä. E-kirja. Jyväskylä: Docendo Finland Oy. Peruskirjat.

Killian, J., Lane, J., Lee, H., Skinner, S., Kaufmann, W., Glaze, D., Neul, J., & Percy, A. 2017. Scoliosis in Rett Syndrome: Progression, Comorbidities, and Predictors. *Pediatric Neurology*, 70, 20-25. Viitattu 4.11.2022. [https://www.pedneur.com/article/S0887-8994\(16\)31033-5/fulltext](https://www.pedneur.com/article/S0887-8994(16)31033-5/fulltext)

Kindred, K., Kapsalis, A., Adams, W., Miller, M., Blacklidge, D., Elliot, B., & Hoffman, S. 2022. The Role of the Plantaris in Intramuscular Gastrocnemius Equinus Correction. *The Journal of Foot and Ankle Surgery*, 62 (2), 272-274. Viitattu 9.2.2023. [https://www.jfas.org/article/S1067-2516\(22\)00215-0/fulltext](https://www.jfas.org/article/S1067-2516(22)00215-0/fulltext)

Kostamo, P., Airaksinen, T., & Vilkkä, H. 2022. Kirjoita itsesi asiantuntijaksi. Opas toiminnalliseen opinnäytetyöhön. E-kirja. Helsinki: Art House Oy.

Kumar, A., Jaryal, A., Gulati, S., Chakrabarty, B., Singh, A., Deepak, K., Pandey, R., Gupta, N., Sapra, S., Kabra, M., & Khajuria, R. 2017. Cardiovascular Autonomic Dysfunction in Children and Adolescents with Rett Syndrome. *Pediatric Neurology*, 70, 61-66. Viitattu 12.9.2022. [https://www.pedneur.com/article/S0887-8994\(16\)30425-8/fulltext](https://www.pedneur.com/article/S0887-8994(16)30425-8/fulltext)

Kyle, S., Vashi, N., & Justice, M. 2018. Rett syndrome: a neurological disorder with metabolic components. *The Royal Society publishing. Open Biology*, 8 (2), 170216. Viitattu 20.10.2022. <https://royalsocietypublishing.org/doi/10.1098/rsob.170216>

Lamm, C., & Majdandžić, J. 2015. The role of shared neural activations, mirror neurons, and morality in empathy - A critical comment. *Neuroscience Research*, 90, 15-24. Viitattu 22.11.2022. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0168010214002314?via%3Dihub>

Lane, S., Mailloux, Z., Schoen, S., Bundy, A., May-Benson, T., Parham, L., Roley, S., & Schaaf, R. 2019. Neural Foundations of Ayres Sensory Integration. *Brain Sciences*, 9 (7), 153. Viitattu 13.2.2023. <https://www.mdpi.com/2076-3425/9/7/153>

Larsson, G., Julu, P., Engerström, I., Sandlund, M., & Lindström, B. 2018. Walking on treadmill with Rett syndrome—Effects on the autonomic nervous system. *Research in Developmental Disabilities*, 83, 99-107. Viitattu 11.1.2023. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0891422218301914?via%3Dihub>

Layne, C., Lee, B., Young, D., Glaze, D., Schwabe, A., & Suter, B. 2018. Temporal Gait Measures Associated With Overground and Treadmill Walking in Rett Syndrome. *Journal of Child Neurology*, 33 (10), 667-674. Viitattu 8.1.2023. <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0883073818780471>

- Lim, J., Greenspoon, D., Hunt, A., McAdam, L. 2020. Rehabilitation interventions in Rett syndrome: a scoping review. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 62 (8), 906-916. Viitattu 4.11.2022. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dmcn.14565>
- Liyanage, V., & Rastegar, M. 2014. Rett Syndrome and MeCP2. *Neuromolecular Medicine*, 16 (2), 231-264. Viitattu 24.2.2023. <https://link.springer.com/article/10.1007/s12017-014-8295-9>
- Lotan, M. 2006. Rett Syndrome. Guidelines for Individual Intervention. *The Scientific World Journal*, 6, 1504-1516. Viitattu 20.11.2022. <https://www.hindawi.com/journals/tswj/2006/936460/>
- Lotan, M. 2016. Rett Syndrome Ireland Meir Lotan - Physiotherapy intervention. Luento 2016. Irlanti. Viitattu 6.2.2023. <https://vimeo.com/175244858>
- Lotan, M. 2019. Physical therapy in Rett syndrome. Luento 2019. Tampere. Viitattu 11.2.2023.
- Lotan, M., & Gootman, A. 2012. Regaining walking ability in individuals with Rett syndrome: A case study. *International Journal on Disability and Human development*, 11 (2), 163-169. Viitattu 5.12.2022. <https://www.degruyter.com/document/doi/10.1515/ijdh-2012-0020/html>
- Lotan, M., & Hanks, S. 2006. Physical Therapy Intervention for Individuals with Rett Syndrome. *The Scientific World Journal*, 6, 1314-1338. Viitattu 3.12.2022. <https://www.hindawi.com/journals/tswj/2006/763485/>
- Lotan, M., Merrick, J., & Carmeli, E. 2005. Managing Scoliosis in a Young Child with Rett Syndrome: A Case Study. *The Scientific World*, 5, 264-273. Viitattu 15.1.2023. <https://www.hindawi.com/journals/tswj/2005/608542/>
- Marschik, P., Pini, G., Bartl-Pokorny, K., Duckworth, M., Gugatschka, M., Vollmann, R., Zap-pella, M., & Einspieler, C. 2012. Early speech-language development in females with Rett syndrome: focusing on the preserved speech variant. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54 (5), 451-456. Viitattu 6.10.2022. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2012.04123.x>
- Monteiro, C., Savelsbergh, G., Smorenburg, A., Graciani, Z., Torriani-Pasin, C., Abreu, L., Valenti, V., & Kok, F. 2014. Quantification of functional abilities in Rett syndrome: a comparison between stages III and IV. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 10, 1213-1222. Viitattu 27.2.2023. <https://www.dovepress.com/quantification-of-functional-abilities-in-rett-syndrome-a-comparison-b-peer-reviewed-fulltext-article-NDT>
- Mulkey, S., & du Plessis, A. 2019. Autonomic nervous system development and its impact on neuropsychiatric outcome. *Pediatric Research*, 85 (2), 120-126. Viitattu 5.11.2022. <https://www.nature.com/articles/s41390-018-0155-0>
- Munde, V., Vlaskamp, C., & ter Haar, A. 2016. Social-emotional instability in individuals with Rett syndrome: parents' experiences with second stage behaviour. *Journal of Intellectual Disability Research*, 60 (1), 43-53. Viitattu 15.11.2022. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jir.12233>
- Na, E., & Monteggia, L. 2010. The role of MeCP2 in CNS development and function. *Hormones & Behavior*, 59 (3), 364-368. Viitattu 2.10.2022. <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0018506X10001571?via%3Dihub>
- National Health Service. 2022. Overview - Kyphosis. Viitattu 5.12.2022. <https://www.nhs.uk/conditions/kyphosis/>

- National Institute of Child Health and Human Development. 2022. What are the symptoms of Rett syndrome? Viitattu 10.9.2022. <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/rett/conditioninfo/symptoms#>
- National Institute of Child Health and Human Development. 2022. What are the treatments for Rett syndrome? Viitattu 4.11.2022. <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/rett/conditioninfo/treatments>
- National Library of Medicine. 2017. MECP2 gene - methyl-CpG binding protein 2. Viitattu 16.11.2022. <https://medlineplus.gov/genetics/gene/mecp2/#conditions>
- Ojasalo, K., Moilanen, T., & Ritalahti, J. 2015. Kehittämistyön menetelmät. Uudenlaista osaamista liiketoimintaan. E-kirja. Helsinki: Sanoma Pro Oy.
- Operto, F., Mazza, R., Pastorino, G., Verrotti, A., & Coppola, G. 2019. Epilepsy and genetic in Rett syndrome: A review. *Brain and Behavior*, 9 (5), e01250. Viitattu 1.11.2022. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/brb3.1250>
- Panayotis, N., Ehinger, Y., Felix, M., & Roux, J. 2023. State-of-the-art therapies for Rett syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 65 (2), 162-170. Viitattu 24.2.2023. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dmcn.15383>
- Panebianco, M., Sridharan, K., & Ramaratnam, S. 2017. Yoga for epilepsy. *Cochrane Database for Systematic Reviews*, 2017 (10), CD001524. Viitattu 22.2.2023. <https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD001524.pub3/full>
- Park, J. 2017. Apraxia: Review and Update. *Journal of Clinical Neurology*, 13 (4), 317-324. Viitattu 13.1.2023. <https://www.thejcn.com/DOIx.php?id=10.3988/jcn.2017.13.4.317>
- Payne, P., & Crane-Godreau, M. 2015. The preparatory set: a novel approach to understanding stress, trauma, and the bodymind therapies. *Frontiers in Human Neuroscience*, 9, 178. Viitattu 20.2.2023. <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fnhum.2015.00178/full>
- Percy, A., Lane, J., Annese, F., Warren, H., Skinner, S., & Neul, J. 2018. When Rett syndrome is due to genes other than MECP2. *Translational Science of Rare Diseases*, 3 (1), 49-53. Viitattu 11.10.2022. <https://content.iospress.com/articles/translational-science-of-rare-diseases/trd021>
- Physiopedia. 2023. The Halliwick Concept. Viitattu 16.2.2023. [https://www.physiope-dia.com/The\\_Halliwick\\_Concept](https://www.physiope-dia.com/The_Halliwick_Concept)
- Pintaudi, M., Calevo, M., Vignoli, A., Baglietto, M., Hayek, Y., Traverso, M., Giacomini, T., Giordano, L., Renieri, A., Russo, S., Canevini, M., & Veneselli, E. 2015. Antiepileptic drugs in Rett Syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology*, 19 (4), 446-452. Viitattu 1.11.2022. [https://www.ejpn-journal.com/article/S1090-3798\(15\)00041-0/fulltext](https://www.ejpn-journal.com/article/S1090-3798(15)00041-0/fulltext)
- Pise, V., Pradhan, B., & Gharote, M. 2018. Effect of yoga practices on psycho-motor abilities among intellectually disabled children. *Journal of Exercise Rehabilitation*, 14 (4), 581-585. Viitattu 22.2.2023. <https://www.e-jer.org/journal/view.php?number=2013600547>
- Pisotta, I., & Molinari, M. 2014. Cerebellar contribution to feedforward control of locomotion. *Frontiers in Human Neuroscience*, 8, 475. Viitattu 6.1.2023. <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fnhum.2014.00475/full>
- Porges, S., & Furman, S. 2011. The Early Development of the Autonomic Nervous System Provides a Neural Platform for Social Behavior: A Polyvagal Perspective. *Infant and Child Development*, 20 (1), 106-118. Viitattu 6.11.2022. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/icd.688>

- Porges, S. 2015. Making the World Safe for our Children: Down-regulating Defence and Up-regulating Social Engagement to 'Optimise' the Human Experience. *Children Australia*, 40 (2), 114-123. Viitattu 8.5.2023. <https://www.cambridge.org/core/journals/children-australia/article/abs/making-the-world-safe-for-our-children-downregulating-defence-and-upregulating-social-engagement-to-optimize-the-human-experience/502AEEB10946FBD6C529F344C502A22C>
- Rett UK. 2022. Gastro-intestinal disorders in Rett syndrome - Checklist for clinicians on assessment and management. Viitattu 3.11.2022. [https://www.rettuk.org/wp-content/uploads/2015/03/guidelines\\_gastro\\_intestinal.pdf](https://www.rettuk.org/wp-content/uploads/2015/03/guidelines_gastro_intestinal.pdf)
- Rodocanachi Roidi, M., Cozzi, F., Isaias, I., Grange, F., Ferrari, E., & Ripamonti, E. 2022. Clinical and genetic correlations of scoliosis in Rett syndrome. *European Spine Journal*, 31 (11), 2987-2993. Viitattu 15.1.2023. <https://link.springer.com/article/10.1007/s00586-022-07217-8>
- Rohn, S., Pavlic, M., & Rosenbaum, P. 2021. Exploring the use of Halliwick aquatic therapy in the rehabilitation of children with disabilities: A scoping review. *Child: care, health and development*, 47 (6), 733-743. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cch.12887>
- Romano, A., Capri, T., Semino, M., Bizzego, I., Di Rosa, G., & Fabio, R. 2020. Gross Motor, Physical Activity and Musculoskeletal Disorder Evaluation Tools for Rett Syndrome: A Systematic Review. *Developmental Neurorehabilitation*, 23 (8), 485-501. Viitattu 30.12.2022. <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/17518423.2019.1680761>
- Romano, A., Ippolito, E., Risoli, C., Malerba, E., Favetta, M., Sancesario, A., Lotan, M., & Moran, D. 2022. Intensive Postural and Motor Activity Program Reduces Scoliosis Progression in People with Rett Syndrome. *Journal of Clinical Medicine*, 11 (3), 559. Viitattu 4.12.2022. <https://www.mdpi.com/2077-0383/11/3/559>
- Romero-Galisteo, R., Gonzáles-Sánchez, M., Costa, L., Brandão, R., Ramalhete, C., Leão, C., & Jacobsohn, L. 2022. Outcome measurement instruments in Rett syndrome: A systematic review. *European journal of Paediatric Neurology*, 39, 79-87. Viitattu 10.9.2022. [https://www.ejpn-journal.com/article/S1090-3798\(22\)00090-3/fulltext](https://www.ejpn-journal.com/article/S1090-3798(22)00090-3/fulltext)
- Roura, S., Álvarez, G., Solà, I., & Cerritelli, F. 2021. Do manual therapies have a specific autonomic effect? An overview of systematic reviews. *PLOS ONE*, 16 (2), e0260642. Viitattu 18.2.2023. <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0260642>
- Salonen, K., Eloranta, S., Hautala, T. & Kinos, S. 2017. Kehittämistoiminta ja kehittämisen menetelmiä ammatillisessa korkeakoulussa. Turun ammattikorkeakoulu. Tampere: Juvenes Print Oy. <https://julkaisut.turkuamk.fi/isbn9789522166494.pdf>
- Samaco, R., & Neul, J. 2011. Complexities of Rett Syndrome and MeCP2. *The Journal of Neuroscience*, 31 (22), 7951-7959. Viitattu 15.9.2022. <https://www.jneurosci.org/content/31/22/7951>
- Sandweiss, A., Brandt, V., & Zoghbi, H. 2020. Advances in understanding of Rett syndrome and MECP2 duplication syndrome: prospects for future therapies. *The Lancet Neurology*, 19 (8), 689-698. Viitattu 2.10.2022. [https://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422\(20\)30217-9/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422(20)30217-9/fulltext)
- Schleip, R. 2003. Fascial plasticity - a new neurobiological explanation: Part 1. *Journal of Bodywork and Movement Therapies*, 7 (1), 11-19. Viitattu 21.2.2023. [https://www.bodywork-movementtherapies.com/article/S1360-8592\(02\)00067-0/fulltext](https://www.bodywork-movementtherapies.com/article/S1360-8592(02)00067-0/fulltext)

Singh, J., Lanzarini, E., & Santosh, P. 2020. Autonomic dysfunction and sudden death in patients with Rett syndrome: a systematic review. *Journal of Psychiatry & Neuroscience*, 45 (3), 150-181. Viitattu 5.11.2022. <https://www.jpn.ca/content/45/3/150>

Singh, J., & Santosh, P. 2018. Key issues in Rett syndrome: emotional, behavioural and autonomic dysregulation (EBAD) - a target for clinical trials. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13, 128. Viitattu 15.11.2022. <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-018-0873-8>

Smeets, E., Pelc, K., & Dan, B. 2012. Rett Syndrome. *Molecular Syndromology*, 2 (3-5), 113-127. Viitattu 24.2.2023. <https://karger.com/msy/article-abstract/2/3-5/113/205262/Rett-Syndrome?redirectedFrom=fulltext>

Stange Bernhardt, I., Nissen-Lie, H., & Råbu, M. 2021. The embodied listener: a dyadic case study of how therapist and patient reflect on the significance of therapist's personal presence for the therapeutic change process. *Psychotherapy Research*, 31 (5), 682-694. Viitattu 27.11.2022. <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/10503307.2020.1808728>

Suzuki, T., Ito, Y., Ito, T., Kidokoro, H., Noritake, K., Tsujimura, K., Saitoh, S., Yamamoto, H., Ochi, N., Ishihara, N., Yasui, I., Sugiura, H., Nakata, T., & Natsume, J. 2023. Pathological gait in Rett syndrome: Quantitative evaluation using three-dimensional gait analysis. *European Journal of Paediatric Neurology*, 42, 15-21. Viitattu 7.1.2023. [https://www.ejpn-journal.com/article/S1090-3798\(22\)00165-9/fulltext](https://www.ejpn-journal.com/article/S1090-3798(22)00165-9/fulltext)

Tarquinio, D., Hou, W., Neul, J., Lane, J., Barnes, K., O'Leary, H., Bruck, N., Kaufmann, W., Motil, K., Glaze, D., Skinner, S., Annese, F., Baggett, L., Barrish, J., Geerts, S., & Percy, A. 2015. Age of Diagnosis in Rett Syndrome: Patterns of Recognition Among Diagnosticians and Risk Factors for Late Diagnosis. *Pediatric Neurology*, 52 (6), 585-591 e2. Viitattu 5.10.2022. [https://www.pedneur.com/article/S0887-8994\(15\)00090-9/fulltext](https://www.pedneur.com/article/S0887-8994(15)00090-9/fulltext)

Tarquinio, D., Hou, W., Berg, A., Kaufmann, W., Lane, J., Skinner, S., Motil, K., Neul, J., Percy, A., & Glaze, D. 2017. Longitudinal course of epilepsy in Rett syndrome and related disorders. *Journal of Neurology. Brain*, 140 (2), 306-318. Viitattu 1.11.2022. <https://academic.oup.com/brain/article/140/2/306/2731784>

Temudo, T., Santos, M., Ramos, E., Dias, K., Veira, J., Moreira, A., Calado, E., Carrilho, I., Oliveira, G., Levy, A., Barbot, C., Fonseca, M., Cabral, A., Cabral, P., Monteiro, J., Borges, L., Gomes, R., Mira, G., Pereira, S., Santos, M., Fernandes, A., Epplen, J., Sequeiros, J., & Maciel, P. 2010. Rett syndrome with and without detected MECP2 mutations: An attempt to redefine phenotypes. *Brain & Development*, 33 (1), 69-76. Viitattu 13.10.2022. [https://www.brainanddevelopment.com/article/S0387-7604\(10\)00009-4/fulltext](https://www.brainanddevelopment.com/article/S0387-7604(10)00009-4/fulltext)

Thapa, S., Venkatachalam, A., Khan, N., Naqvi, M., Balderas, M., Runge, J., Haag, A., Hoch, K., Glaze, D., Luna, R., & Motil, K. 2021. Assessment of the gut bacterial microbiome and metabolome of girls and women with Rett Syndrome. *PLOS ONE*, 16 (5), e0251231. Viitattu 2.11.2022. <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0251231>

Torres-Pérez, J., Martínez-Rodríguez, E., Forte, A., Blanco-Gómez, C., Stork, O., Lanuza, E., Santos, M., & Agustín-Pavón, C. 2022. Early life stress exacerbates behavioural and neuronal alterations in adolescent male mice lacking methyl-CpG binding protein 2 (Mecp2). *Frontiers in Behavioral Neuroscience*, 16, 974692. Viitattu 22.11.2022. <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fnbeh.2022.974692/full>

Towend, G., Bartolotta, T., Urbanowicz, A., Wandin, H., & Curfs, L. 2020. RETT SYNDROME Communication Guidelines: A handbook for therapists, educators, and families. Rett Expertise Centre Netherlands-GKC. Viitattu 30.11.2022. [https://www.rettuk.org/wp-content/uploads/2021/06/SECTION-8-Rett-Syndrome-Communication-Guidelines-UK-version\\_LOCKED.pdf](https://www.rettuk.org/wp-content/uploads/2021/06/SECTION-8-Rett-Syndrome-Communication-Guidelines-UK-version_LOCKED.pdf)

van der Wal, J. 2015. Van Der Wal's response to Stecco's fascial nomenclature editorial: Some functional considerations as to nomenclature in the domain of the fascia and connective tissue. *Journal of Bodywork and Movement Therapies*, 19 (2), 304-309. Viitattu 20.2.2023.  
[https://www.bodyworkmovementtherapies.com/article/S1360-8592\(15\)00039-X/fulltext](https://www.bodyworkmovementtherapies.com/article/S1360-8592(15)00039-X/fulltext)

Vilkkä, H. 2021. Näin onnistut opinnäytetyössä. Ratkaisut tutkimuksen umpikujiin. E-kirja. Jyväskylä: Hanna Vilkkä & PS-kustannus.

Wandin, H., Lindberg, P., & Sonnander, K. 2021. Aided language modelling, responsive communication and eye-gaze technology as communication intervention for adults with Rett syndrome: three experimental single case studies. *Disability and Rehabilitation: Assistive Technology*, 1-15. Viitattu 30.11.2022.  
<https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/17483107.2021.1967469>

Wandin, H., Lindberg, P., & Sonnander, K. 2015. Communication intervention in Rett syndrome: a survey of speech language pathologists in Swedish health services. *Disability and Rehabilitation*, 37 (15), 1324-1333. Viitattu 15.5.2023.  
<https://www.tandfonline.com/doi/full/10.3109/09638288.2014.962109>

Xiol, C., Heredia, M., Pascual-Alonso, A., Oyarzabal, A., & Armstrong, J. 2021. Technological Improvements in the Genetic Diagnosis of Rett Syndrome Spectrum Disorders. *International Journal of Molecular Sciences*, 22 (19), 10375. Viitattu 5.10.2022.  
<https://www.mdpi.com/1422-0067/22/19/10375>

Young, D., Suter, B., Levine, J., Glaze, D., & Layne, C. 2020. Characteristic behaviors associated with gait of individuals with Rett syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 44 (8), 1508-1515. Viitattu 8.1.2023.  
<https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/09638288.2020.1820084>

Zigmond, M., Rowland, L., & Coyle, J. 2014. *Neurobiology of Brain Disorders : Biological Basis of Neurological and Psychiatric Disorders*. E-kirja. London. UK, Waltham, USA, San Diego, USA, Oxford, UK. Elsevier. Academic Press.

## Kuviot

Kuvio 1. Tunteiden, käyttäytymisen sekä autonomisen hermoston säätelyn häiriöt (mukaillen Singh & Santosh 2018).....	18
Kuvio 2. Aistirikkaan karkeamotorisia taitoja edistävän ympäristön osatekijöitä (mukaillen Down ym. 2018).....	26
Kuvio 3. Esimerkki videosta.....	45

\* Video julkaistaan Kehitysvammaliiton Vernerin -palvelussa