

**Международный конгресс по синдрому Ретта**  
12 октября 2025 г., Стамбул

**Примеры применения физиотерапии при синдроме Ретта**  
Докладчик: ФЗТ. Чагла Борал

### **Клинические особенности**

#### **Синдром Ретта: клинический контекст и перспективы физиотерапии**

- Редкое нарушение нейроразвития (1 случай на 10 000 родов).
- Характеризуется типичным ранним развитием с последующей регрессией в возрасте от 6 до 18 месяцев.

### **Клинические особенности**

#### **Синдром Ретта: клинический контекст и перспективы физиотерапии**

#### **Основные клинические особенности:**

- потеря моторных функций;
- стереотипное поведение;
- проблемы с социальным общением.

#### **Сопутствующие проблемы:**

- эпилепсия;
- нарушения дыхательной функции;
- проблемы опорно-двигательного аппарата.

#### **Вывод:**

Хотя радикального лечения пока не существует, физиотерапия и мультидисциплинарный подход являются важнейшими факторами, поддерживающими качество жизни пациентов.

Докладчик: ФЗТ. Чагла Борал

1,2,3

---

## **ЭПИДЕМИОЛОГИЯ И КЛИНИЧЕСКОЕ ТЕЧЕНИЕ**

**Распространённость:** примерно 1 случай на 10 000–15 000 живорождений, чаще встречается у девочек (Neul et al., 2010).

В первые 6–18 месяцев жизни наблюдается период нормального развития, после чего начинается характерный регресс.

#### **Этапы развития синдрома Ретта:**

1. **Начальный этап:** замедление развития, снижение коммуникативных навыков.
2. **Этап быстрого регресса:** потеря речевых и моторных навыков, появление стереотипных движений.

3. **Этап стабилизации:** ограничение моторных навыков, период относительной клинической стабильности.
4. **Поздний этап ухудшения:** развитие сколиоза, потеря крупных моторных навыков, снижение мобильности.

## КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА: ОСНОВНЫЕ ЦЕЛИ

### Зачем нужна физиотерапия?

- За последние **10 лет** физиотерапия стала критически важным компонентом лечения синдрома Ретта, о чём свидетельствуют отчёты.
- Согласно исследованию **Fonzo и соавторов (2020)**, использование беговой дорожки, гидротерапии и игровых методик у пациентов с синдромом Ретта значительно улучшило:
  - постуральный контроль;
  - функциональные навыки.

#### Источник:

«Evidence-Based Physical Therapy for Individuals with Rett Syndrome: A Systematic Review»

**Авторы:** Marta Fonzo, Felice Sirico, Bruno Corrado

**Организация:** Департамент общественного здравоохранения, Университет Неаполя «Федерико II», Неаполь, Италия

#### Даты:

- Получено: 14 июня 2020 г.
- Принято: 29 июня 2020 г.
- Опубликовано: 30 июня 2020 г.

4,5,6,7

---

## КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА: ОСНОВНЫЕ ЦЕЛИ

### Зачем нужна физиотерапия?

- Согласно исследованию **Kapel и соавторов (2022)**, после 12-месячной интенсивной программы физиотерапии были зафиксированы статистически значимые улучшения по шкалам **GMFM-88** и **RSGMS**.

### Влияние 12-месячного комплексного курса неврологической физиотерапии на крупную моторику у женщин с синдромом Ретта

Авторы: Tina Kovacic, Natasa Kos, Tomaz Volna и др.

Учреждения: Alma Mater Europaеа – ECM Maribor, Modus Medical, Отделение медицинской реабилитации и нейрохирургии Университетского медицинского центра Любляны (Словения).

Дата публикации: 22 марта 2022 г.

DOI: <https://doi.org/10.31083/j.jin2102059>

## КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА: ОСНОВНЫЕ ЦЕЛИ

### Контроль осанки и состояния позвоночника

- Сколиоз и нарушения осанки **негативно влияют** на дыхательную функцию и коммуникативные способности.
- Раннее вмешательство для коррекции осанки **замедляет прогрессирование деформаций**.
- Физиотерапия играет **защитную и восстановительную роль** в управлении осанкой.

## КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА: ОСНОВНЫЕ ЦЕЛИ

### Контроль осанки и состояния позвоночника (продолжение)

- В исследовании **Kapel и соавторов (2022)** у 5 пациентов с синдромом Ретта применялся 12-месячный курс нейрофизиотерапии (методика Бобат, тренировки равновесия и осанки, гидротерапия).
- Отмечены существенные улучшения:
  - стабильность сидячего положения;
  - контроль над туловищем;
  - навыки перемещения.
- Средний прирост баллов по шкале **RSGMS — 9 пунктов**.

## КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА: ОСНОВНЫЕ ЦЕЛИ

### Ходьба и мобильность

- Тренировки ходьбы с использованием ходунков и беговой дорожки:
  - улучшают кровообращение и мышечную активность;
  - развивают ритмичность шага и моторную координацию.
- Регулярные занятия ходьбой **способствуют поддержанию мобильности** у пациентов с синдромом Ретта.  
(Источники: Layne и соавт., 2019; Parisen и соавт., 2024)

8,9,10,11

---

## КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА: ОСНОВНЫЕ ЦЕЛИ

### 1. Ходьба и мобильность

- Исследование **Layne и соавторов (2019)** показало, что у людей с синдромом Ретта при ходьбе на беговой дорожке наблюдается значимая адаптация в поструральной стабильности и кинематике нижних конечностей при увеличении скорости.

#### Источник:

«Kinematics associated with treadmill walking in Rett syndrome»

Авторы: Charles S. Layne, Daniel G. Glaze, Aloysia Schwabe, Bernhard Suter.  
Страницы: 1585–1593.  
Получено: 27 марта 2019 г.  
Принято: 26 сентября 2019 г.  
Опубликовано онлайн: 15 октября 2019 г.  
DOI: <https://doi.org/10.1080/09638288.2019.1674389>.

- В пилотном исследовании **Panzeri и соавторов (2024)** было выявлено, что добавление иммерсивной виртуальной реальности (VR) к упражнениям на беговой дорожке положительно влияет на вовлечённость, концентрацию и мотивацию пациентов.

**Источник:**

«Effects of Immersive Virtual Reality with Treadmill in Subjects with Rett Syndrome: A Pilot Study»

Авторы: Daniele Panzeri, Michela Perina, Emilia Biffi и др.

Редакторы: Dulce María Romero-Ayuso, Miguel Gea Megías.

PMCID: PMC11429510

PMID: 39334642.

## 2. Контроль дыхания и туловища

- У пациентов с синдромом Ретта часто наблюдаются **нарушения дыхания** (апноэ, аспирация, пневмония), которые могут оказывать решающее влияние на смертность.
- **Слабость осевых мышц и нарушения осанки** негативно сказываются на механизме дыхания, приводя к снижению жизненной ёмкости лёгких.
- **Регулярный мониторинг дыхания**, обучение диафрагмальному дыханию и упражнения на стабилизацию туловища помогают снизить риск развития пневмонии.
- **Дыхательная физиотерапия**, управление секрецией и поддержка осанки являются ключевыми элементами реабилитации для сохранения функции лёгких.
- **Реабилитационные мероприятия** должны проводиться при взаимодействии специалистов в области пульмонологии и физиотерапии.
- **Иллюстрация техники дыхания:**
  1. Медленно сделайте глубокий вдох.
  2. Наполните лёгкие воздухом.
  3. Выдыхайте — при этом живот сжимается внутрь.
  4. При вдохе живот расширяется.

12,13,14,15

---

## КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА: ОСНОВНЫЕ ЦЕЛИ

### 1. Игра и сенсорная интеграция

- Подходы, основанные на игре, повышают мотивацию, сенсорное участие и социальное взаимодействие.

- **Fonzo и соавторы (2020)** сообщили, что терапия, основанная на игре и музыке, поддерживает моторное планирование, концентрацию внимания и функциональные достижения у людей с синдромом Ретта.

## 2. Гидротерапия

- Подходы к гидротерапии (например, метод Halliwick) поддерживают постуральный контроль и моторные навыки.
- **Клинический случай:** девочка 11 лет, после 8 недель гидротерапии продемонстрировала улучшение баланса и функций рук (Bumin и соавторы, 2003).  
**Источник:** J Rehabil Med 2003; 35: 44–45.
- **Клинический случай (Torres и соавторы, 2019):** 12-недельный курс водной терапии для 3 пациентов привёл к улучшению:
  - постуральной стабильности;
  - мышечного тонуса;
  - качества жизни.**Источник:** Pediatric Physical Therapy 31(4): p. E6–E13, октябрь 2019 г.  
DOI: 10.1097/PEP.0000000000000655.

## 3. Телереабилитация (Downs и соавторы, 2023)

- В рандомизированном контролируемом исследовании ActivRett было показано, что телереабилитация:
  - повышает уровень физической активности у людей с синдромом Ретта;
  - снижает уровень малоподвижного поведения.
- После 12-недельной программы телереабилитации наблюдалось:
  - увеличение количества шагов;
  - важность участия семьи и адаптации окружающей среды для поддержания результатов.**Источник:** Developmental Medicine & Child Neurology, том 65, выпуск 4, стр. 489–497.  
**Статья:** «Может ли телереабилитация повысить физическую активность у людей с синдромом Ретта? Многоцентровое рандомизированное контролируемое исследование».  
**Авторы:** Jenny Downs, A. Marie Blackmore, Kingsley Wong и др.  
**Дата публикации:** 25 октября 2022 г.  
**DOI:** <https://doi.org/10.1111/dmcn.15436>.  
**Цитирования:** 8.

16,17,18,19

---

## РОЛЬ ФИЗИОТЕРАПИИ В МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНОМ ПОДХОДЕ ПРИ СИНДРОМЕ РЕТТА

### Мультидисциплинарный подход при синдроме Ретта

- Педиатр, невролог, генетик, психиатр, ортопед.

- **Физиотерапевт:** работа с движением, осанкой, мобильностью, качеством жизни.
- Эрготерапевт, психолог, логопед.
- Специалист по развитию, специалист по специальному образованию.

**Важно:** физиотерапия при синдроме Ретта сама по себе недостаточна. Наилучшие результаты достигаются при сочетании с эрготерапией, логопедией, поддержкой питания и активным участием семьи (IRSF, 2024).

## ПЕРСПЕКТИВЫ НА БУДУЩЕЕ

- Фармакологические методы лечения (Трофинетид, одобрен FDA в 2023 г.) и ранние геномные терапии (NGN-401, TSHA-102).
- Несмотря на то, что фармакологические и генетические методы лечения могут стать прорывом в будущем, **физиотерапия и другие терапевтические вмешательства останутся ключевыми для улучшения функциональной независимости и качества жизни.**

## ИТОГИ

Данные за последние 10 лет показывают:

- Регулярная, индивидуализированная физиотерапия улучшает двигательные функции, дыхание и качество жизни.
- Мультидисциплинарный подход и участие семьи необходимы для достижения успеха.
- **Физиотерапия — не вспомогательная, а ключевая часть лечения.**

## ИСТОЧНИКИ

- Fonzo M., Sirico F., Corrado B. (2020). Систематический обзор доказательной физиотерапии для людей с синдромом Ретта. *Healthcare*, 8(3), 216.
- Kapel A., Kovacic T., Gantar I. (2022). Влияние долгосрочной, комплексной, мультимодальной и интенсивной нейрофизиотерапии на крупную моторику при синдроме Ретта: серия клинических случаев. *Journal of Integrative Neuroscience*, 21(2), 59.
- Laune C. S. и соавт. (2018). Кинематика ходьбы на беговой дорожке при синдроме Ретта. *Gait & Posture*, 66, 74–79.
- Panzeri D. и соавт. (2024). Эффект иммерсивной виртуальной реальности в сочетании с тренировками на беговой дорожке при синдроме Ретта: исследование осуществимости. *Frontiers in Virtual Reality*, 5, 1142951.
- Downs J., Blackmore A. M. и соавт. (2023). Может ли телемедицина повысить физическую активность у людей с синдромом Ретта? *Developmental Medicine & Child Neurology*, 65(3), 368–376.
- Fu C. и соавт. (2020). Консенсусные рекомендации по ведению синдрома Ретта на протяжении всей жизни. *BMJ*, 369, m1180.
- International Rett Syndrome Foundation (2024). Комплексные рекомендации по уходу при синдроме Ретта.
- Lotan M. и соавт. (2003). Гидротерапия при синдроме Ретта: исследовательское исследование. *Journal of Rehabilitation Medicine*, 35(1), 31–36.

20,21,22,23