

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, Natasja Kos, Tomaz Volna и др.

Учреждения: Alma Mater Europaea – 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 постуральной 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 вовлеченность, 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 (Bumit 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.
- Layne 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