

# מעט ארט



המרכז לתסמונת רט בישראל (נע"ר)  
Israel Rett Syndrome Center

עיתון המרכז לתסמונת רט בישראל (נע"ר) - גליון 12, דצמבר 2007, כסלו תשס"ח



## חדש מהמחקר ד"ר ברוריה בן זאב, מנהלת המרפאה לתסמונת רט ומנהלת היחידה לניורולוגיה של הילד, בי"ח ספרא לילדים, תל-השומר

שיקול הדעת האם לאשרה לטיפול בבני אדם תלוי ביעוץ קרדילוגי, לאחר שיהיה ברור שהינה יעילה בפילוט אנושי.

כמו כן, מתקיים מחקר על תפקיד שרשרת התהליכים הקשורים בהפרשה ומטבוליזם של סטרואידים במוחות העכברים, וחיפוש אחר מנגנונים ותופעות בתסמונת הקשורות אולי בחסר חלקי או בעודף של פעילות CRH (ההורמון המוחי המשפיע על הפרשת סטרואידים על ידי האדרנל, בעיקר בהקשר למצבי לחץ). ידוע לנו שהבנות נוטות ל"הילחץ" מהר יחסית וככל הנראה קיים קשר לרמת ה"סטרס" בבנות ולמטבוליזם של סטרואידים. לא הוצעו דרכי התערבות ברורות והתמונה עדיין מורכבת.

הוצגו שתי עבודות בעכברים העוסקות במתן תאי גזע מכילי גן תקין לעכברי "רט". העיסוק בינתיים מתמקד בהחדרת תאי גזע אלה למוח העכבר וניסיון לבדוק מהו ה"וקטור" (מכשיר ההעברה המתאים). עבודה אחרת הראתה שוב את הקשר בין תסמונת רט, אנגלמן ואוטיזם בעקבות שינויים שנצפו בביטוי הגן ATP10A בעכברי "רט" (מדובר בגן הנמצא על רצף החסר באנגלמן ובאזור ההכפלה, שנותן תמונת אוטיזם טיפוסית יותר).

עבודה מעניינת אחרת עסקה בשינוי בביטוי MECP2 ובהתנהגות עכברי "רט" בסביבה מועשרת (עם יותר גירויים). הסביבה המועשרת הביאה לפעילות מוטורית "נורמלית" יותר בעכברים עם מוטציה ואולי אף האריכה את חייהם. ממצא זה ניתן בקלות יחסית ליישום בחיי היומיום: **בנות רט צריכות העשרה וגירויים מכל הסוגים, כלומר סביבה שאינה מונוטונית וריקה, כדי לתפקד טוב יותר לאורך זמן.** מדובר במסר שהיה ידוע לנו אינטואיטיבית אך יש לו כעת הוכחה ביולוגית.

העולם המדעי ממשיך לחקור את התסמונת, כשהמטרות הן הבנה טובה יותר וחיפוש דרכי התערבות ל"ריפוי" חלקי לפחות, גם כשהמחלה באה לידי ביטוי. נקווה להתקדמות נוספת.

בכנס האחרון של ה-RSRF ובכנס האירופאי שקדם לו, ניסו עשרות חוקרים לענות על השאלות הקשות הקשורות בתסמונת, להעמיק בהבנת הבסיס הגנטי ולחפש דרכים להתערבות טיפולית שאינה מטפלת בסימפטומים בלבד אלא במה שעומד בבסיס המחלה. התגלית המרעישת ביותר בשנה האחרונה היא שבמודל העכבר לתסמונת רט, ניתן לשפר בהרבה את מצבו ולעצור את התקדמות המחלה על ידי "מניפולציה" גנטית, שתביא לנסיגה בסמני המחלה.

ברור לכל, שעידן המניפולציות הגנטיות הישירות הוא עדיין רחוק יחסית, אך האפשרות ל"תקן" עכבר "רט" חולה מגבירה תקווה ומוטיבציה לחפש פתרונות שאינם רק סימפטומטיים ויכולים להביא לשיפור במחלה, מתוך הנחה שהיא לפחות חלקית הפיכה. בכנס ה-RSRF האחרון הוצגו מחקרים משתי מעבדות נוספות, בנוסף למעבדות של פרופ. א. בירד, שהגיעו לתוצאות דומות - כך שהמצא תקף.

נידונו גם הגנים המושפעים ממוטציה בגן MECP2, ונמצא כי ככל הנראה DLX5 פחות משמעותי משחשבו. אך עדיין, וביתר תוקף, מדברים על מקומו של BDNF (חלבון מוחי נייורטרופי) שנמצא שרמתו נמוכה יחסית במוחות עכברים עם תסמונת רט.

כרגע מתחילים במחקר של מתן קבוצת חומרים הנקראים אמפינינים (כלומר מפעילים את ה-AMPA רצפטור לגלוטמט במוח), בהנחה שחומרים אלה, בהשפיעם על הרצפטורים AMPA, גורמים לעליית BDNF. המחקר רק הוצע לאחרונה וימומן על ידי ה-IRSF. בנוסף, קיים ניסיון להתערב בהפרעות הנשימה, בהנחה שמדובר בהפרעת יסות הניורטרנסמיטורים בגזע המוח, על ידי מתן חומר אדרנרגי הקרוי דסיפרמין. בינתיים המחקר בוצע בעכברי "רט" במתן דרך הפה, והראו בעיקר שיפור בתפקודי הנשימה אך גם באורך החיים. החומר הוא תרופה אנטי דכאונית ידועה עם תופעות לוואי לבביות.

## דבר העמותה

### משפחות וידידים יקרים,

שנת 2007 מגיעה לסיומה. ברצוני לחלוק עמכם, ידידים, משפחות ושותפים לדרכנו, בדבר פעילות העמותה במהלך שנה זו: במהלך השנה התחלנו בסדרת מפגשים עם צוות הלקויות הארצי המורכבות בראשות ד"ר לאה שקד במשרד החינוך, במטרה לקדם עשייה וחשיבה מקצועית הדדית. במסגרת זו, צוות הלקויות המורכבות מיהפ את כל מסגרות החינוך בהן לומדים כיום תלמידים עם תסמונת רט, לשם קבלת מידע עדכני על גודל האוכלוסייה, גילאי התלמידים וסוג מסגרות החינוך בהן התלמידים משובצים. מידע זה ישמש בסיס לשיפור ההדרכה לתלמידים עם התסמונת בתוך המסגרות הקיימות. נתונים אלו יוצלבו עם הנתונים הקיימים בידי משרד הבריאות ותבחן אפשרות לשיתוף פעולה בין שני המשרדים והמרכז לתסמונת רט, להבנת התסמונת ושיפור במתן השירותים. כמו כן, נבחנת האפשרות לפתיחת כתת גן 1/ או כיתה א' לתלמידים עם תסמונת רט.

בשיתוף פעולה בין ד"ר ברוריה בן זאב, מנהלת המרפאה לתסמונת רט במרכז הרפואי ע"ש שיבא ועינת שרף, רכזת הצוות הפרא-רפואי של המרכז לתסמונת רט יצא מכתב אשר נועד לסייע לוועדות ההשמה של משרד החינוך וועדות האבחון של משרד העבודה (בין אם לוועדות של השרות למפגר, ביטוח לאומי או השרות למען האוטיסט) להגדיר במדויק את הלקויות הספציפיות של הבנות הגורמות למורכבותה של התסמונת. כידוע לכם, המחקר והידע הקליני בארץ ובעולם מראים כי לבנות יכולת הבנה טובה והדבר נוגד את סיווגן תחת הפיגור הקשה והסיעודי. הלקות

המשך בעמ' 8



## יוזמות חדשות בתחום המחקר ד"ר אווה גאק, המכון גנטי, ביה"ח שיבא, תל-השומר

# אֵסֵט אֵרֵט

המרכז לתסמונת רט בישראל (ע"ר)  
Israel Rett Syndrome Center

המערכת: לילית זיסמן  
ביצוע גרפי והפקה: אדום אדום  
עריכה לשונית: אפרים הרצוג

המרכז לתסמונת רט (ע"ר)  
מס' עמותה: 0-58-040665  
ת.ד. 1031 רמת-גן 52110, טל. 03-7412575

### לתרומות

המחאות ניתן לשלוח לכתובתנו: ת.ד. 1031 רמת-גן 52110. את ההמחאה יש לרשום לפקודת המרכז לתסמונת רט בישראל (ע"ר)  
ניתן לתרום ישירות לחשבוננו:  
בנק דיסקונט, סניף רמת חן (102)  
מספר חשבון: 124265  
למרכז לתסמונת רט אישור מס הכנסה  
לעניין תרומות לפי סעיף 46 לפקודת מס הכנסה.

### לידיעתכם ...

- עזרים - מאגר המידע הישראלי לטכנולוגיה מסייעת ואביזרי עזר. המאגר מיועד לציבור הרחב ולאנשי מקצוע ומכיל מידע רב ומפורט על מגוון גדול של מוצרים, וכן מידע על יצרנים, ספקים, משאלים, אולמות תצוגה, שירותי יעוץ ועוד. [www.azarim.org.il](http://www.azarim.org.il)
- קשר - מרכז מידע, הכוונה ויעוץ להורים לילדים עם צרכים מיוחדים [www.mrkeshet.org](http://www.mrkeshet.org). ניתן להזמין חוברת "קשרים 2007". שאלות בנושא זכויות 1-700-501-601.
- ועדת העבודה הרווחה והבריאות אישרה בפברואר 2007 הצעת חוק לפיה הורה לילד או בוגר עם מגבלות יזכה ל-30 ימי מחלה נוספים, כדי לטפל בילד.
- נפתח מערך שירות חדש הניתן במרכז ההשאלה הארצי של מכשירי פלט קולי בעזר מציון. משפחות ואנשי מקצוע אשר יהיו מעוניינים בכך, יוכלו לפנות עם תוכנית ללוח תקשורת ממוחשב ויבצעו עבורם את המלאכה. השרות ניתן בתשלום של 60 ₪ לשעת עבודה ונעשה באופן מקצועי ומיומן, לאחר מפגש של אנשי מקצוע עם המשפחה. לפניות: יונית הגואל-קרניאלי, מספר טלפון: 03-6144453.

אחת התוצאות המעשיות מהמפגש באיטליה היתה היוזמה להגיש תכנית עבודה משותפת לאחוד האירופי, במטרה להדק שיתופי פעולה וחלוקת משאבים בין החוקרים הפועלים בנושא רט באירופה. התכנית "יורו-רט: הרשת האירופית לתסמונת רט" קרמה עור וגידים במהלך אפריל ומאי, והוגשה לשיפוט הוועדה באיחוד האירופי כחלק מתכנית E-RARE לחקר מחלות מולדות נדירות. שותפות בה עשר קבוצות מאיטליה, צרפת, גרמניה, ספרד, ישראל ועוד, שמחלקות ביניהן משאבים ומידע, במטרה לבצע חמש משימות עבודה מוגדרות:

- ליצור מאגר נתונים משולב ורחב ככל האפשר של בעלי תסמונת רט באירופה;
- לשפר את הבנתנו לגבי הקשרים האפשריים בין המוטציות הגנטיות לבין הסמנים הקליניים של המחלה;
- לקדם את הבנתנו לגבי התהליכים התוך תאיים המתרחשים בהשראה של MECP2 וגנים אחרים הפועלים איתו;
- לקדם את הבנתנו לגבי התהליכים העצביים באמצעות חיות מודל של רט;
- לפתח גישות טיפוליות חדשות בתסמונת רט.

תכנית ה"יורו-רט עברה בהצלחה כל שלבי השיפוט על-ידי ועדת האיחוד האירופי, והדבר מצביע על כך שהנושא של רט זוכה להכרה ולחשיבות מבין המחלות המולדות הנדירות. יורו-רט מהווה התחלה לשיתוף פעולה חדש שבו ישראל לוקחת חלק פעיל ומרכזי. ישראל תורמת משאבים אנושיים ומקצועיים, כמו גם תשתיות קיימות של מרכז רט הישראלי והמרפאה הארצית שפועלת ברשותה של ד"ר ברוריה בן זאב באגף הילדים בשיבא.



שנת 2007 תיזכר כשנה של שיתופי פעולה הדוקים והתארגנות מחודשת של גופים ויחידים המעורבים בתסמונת רט, לטובת מציאת פתרונות טיפוליים ורווחה לילדות ונשים הסובלות מהתסמונת. בשל הפציינטיות הנוגעות ללב ובגלל האתגרים המדעיים הטמונים בפתרון החידה שלהן, משכה תסמונת רט מאז הגדרתה הקלינית רופאים ומדענים מהשורה הראשונה. בנוסף, אגודות ההורים בכל רחבי העולם לקחו חלק בארגון משאבים וביצירת תשתיות שיאפשרו למדענים להביע את חזונם ולקדם אותם.

מאגר הנתונים של IRSA, המאגד בתוכו מידע קליני, משפחתי, התנהגותי וגנטי, מהווה כיום מקור מידע וסימוכין בעבור כל חולי רט בעולם. ביוני השנה, הוחלט לייסד מוסד פרטי, IRSF, לקידום מחקר מדעי וטיפול בתסמונת רט. בד בבד עם היוזמה הזאת, התארגנו חוקרי רט באירופה ויזמו באפריל השנה את הקמתה של קבוצת עבודה אירופאית בנושא תסמונת רט. הפגישה הראשונה של הקבוצה התקיימה באפריל בבוסטו ארסציו שבאיטליה, והגיעו אליה חוקרים ידועים. תודות למרכז לתסמונת רט בישראל התאפשר לי לקחת חלק פעיל במפגש הזה ולספר על הממצאים האחרונים במחקר שלי, במעבדה שבמכון הגנטי בביה"ח שיבא. השאלות שהועלו בהקשר לרט במפגש הזה שיחזרו את הנושאים הבוטרים שאיתם מתמודדים כל השותפים, הילדים, ההורים, הרופאים והחוקרים העוסקים ברט ברחבי העולם. חזרו שאלות כמו: מה מקומן של שיטות הדמיה מתקדמות, כמו ה PET ו-MRI, באבחון ובהבנה של תהליכים במוח של חולי רט? כיצד מתמודדים עם הפרעות נשימה והפרעות בקצב הלב ברט במהלך העירנות והשינה? האם יש קשר בין סוג המוטציה בגן האחראי לרט MECP2 לבין המופע הקליני, סימני אפילפסיה, סקוליוזיס ומופעים מתונים יותר? מהפן המחקרי, מה מלמד אותנו המחקר במודלים של רט בחיה? האם אפשר "להפוך" או "להחזיר" את הנזקים המצטברים של המוטציות ב MECP2 במערכת עצבים המרכזית במודלים בעכבר? ובהיבט המכניסטי, עם איזה גורמים תוך-תאיים נוספים פועל MECP2 ואיך הם יחדיו מווסתים את פעילות מערכת עצבים המרכזית כאשר היא פגומה או נורמלית, ומה מקומו של BDNF במכניזם הזה?

לצערנו, אין בידינו עדיין תשובות מלאות על כל השאלות האלה, אך יש תקווה ותוכניות למצוא תשובות לשאלות האלה בעתיד.



## למידה ותקשורת בתסמונת רט - סיכומים מכנס IRSA

עינת שרף, M.A. יועצת ומורה בחינוך המיוחד, רכזת צוות הערכה והדרכה במרכז לתסמונת רט בישראל

סיפורים, לחפש התנהגויות שניתן לתת להם משמעות של אינטראקציה - סימן להפוך דף, הפניית מבט, שאילת שאלות. אם לא עושים זאת מגיל צעיר, דרכי האינטראקציה תהיינה שליליות (יריקה, בכי צעקות וכד'). יש להרחיב את השפה הפסיבית ואת שפת הגוף כאמצעי ללמידה.

- יצירת אינטראקציה מהנה לכל המשתתפים: לתת למשתמש תפקיד מוביל. ככל שהמשתמש יהיה חשוף ליצור הזדמנויות תקשורת עם עמיתים מגיל יותר צעיר, הוא יהיה בעל יוזמה תקשורתית, יתאפיין ברמת תקשורת יותר גבוהה, שפתו תועשר ומכאן גם האינטליגנציה שלו תושפע.
- מוטיבציה: מוטיבציה מונעת מבפנים, וככל שניצור יותר הזדמנויות לתקשורת מוצלחת ניצור יותר מוטיבציה למשתמש ולסביבתו. יש לחפש את המצבים הזמינים ביום, וליצור סביבה תקשורתית מגוונת.
- לייצר הזדמנויות ללמידה מחיי היום יום ומנושאים שנלמדים במסגרת החינוכית, ולבנות אמצעי למידה המבוססים עליהם.
- להרחיב את האוצר המילוי: לחפש דרכים שונות להגיד שלום ותכני תקשורת אחרים ולחפש הזדמנויות ליצירת קשר דיאלוגי.
- הבעת דעה: לייצר הזדמנויות לשיתוף ולהבעת דעה.

### תקשורת בכיתה/שרי סינר M.ed ccc-SLP

בארה"ב מחייב החוק הערכה תקשורתית, שכוללת התייחסות לתקשורת תומכת חלופית (AAC) וכוללת משוב מההורים ומהצוות המקצועי תוך 60 ימים מסיום ההערכה, וכתובת תוכנית בתחום התקשורת תוך 30 ימים מסיום הערכה.

לתת משמעות למעשים, לרגשות, לתת מקום ומשמעות לכל דרך תקשורת, להיות הקול שלהם. ישנו מגוון גדול של אמצעי תקשורת; השאלה היא לא באיזה אמצעי נבחר, אלא מה נעשה איתו, איך ניתן משמעות לאמצעי ואיך נלמד את הילד. הבחירה צריכה להיות משמעותית ואמיתית: לא לבחור בין תפוז"א ומטפחת, אלא ליד מי יושבים, איזה תסרוקת עושים וכד'.

- נגישות לעולם ולא רק לאמצעי תקשורת.
- נגישות היא התנאי הראשון להזדמנויות ולאמצעי תקשורת. נגישות יוצרת הבנה.
- רק אם ניתן לילדים את הנגישות, נוכל לדעת מה קורה במחם ולגלות את ההבנה ואז נספק להם את ההזדמנויות ללמידה.
- יש לזכור שנגישות אינה שווה לחוסר הבנה. אצל הבנות הקשר הוא הפוך: הן צריכות יותר הנגשה במטלות חשיבה גבוהות יותר.
- כישור נוסף משמעותי הנו ללמד מיקוד מבט (EYE GAZE) - לראות איך משתמשות בעיניים בסיטואציות יומיומיות ולהגיב ולחזק את זה, לא לאמן ב"עכשיו מסתכלים" אלא לאמן שהמבט הוא בעל משמעות. להכיר בכך שכשאנחנו כל הזמן שואלים, אנחנו מעייפים אותן, ולכן הם זקוקות לפסקי זמן למנוחה. אפשר למשל לסייע בהסכמתן לייצב את הראש.

לפי דר' קרן אריקסון ישנם מספר תנאים להצלחה בתחום התקשורת והלמידה:

- להיות מודע לאחר.
- לקבל הזדמנויות ואמצעים לתקשורת ואינטראקציה מגוונים (לא רק עם מטפל אחד).
- חזרתיות ומגוון.
- מתן משמעות קוגניטיבית: דרך סיפור

במאי 2007 התקיים באטלנטה הכנס של ארגון IRSA, שעסק השנה בנושא למידה ותקשורת. להלן סיכומי ההרצאות:

### גב' סוזאן נאויל - קלינאית תקשורת המתמחה בתחום השימוש בתקשורת חלופית תומכת

תקשורת היא זכות בסיסית של הבנות, ככישור חיים וכבסיס שממנו תפתח הלמידה וההבנה. תקשורת צריכה להיות חלק מהחיים. היא לא יכולה להתרחש רק בבית הספר או רק בבית; צריכה להיות המשכיות יחד עם הכרה בשונות של התקשורת בבית ובבית הספר. תקשורת משמעותה זמינות, לחפש את מה שקורה כל יום ולקיים סביב זה תקשורת. דרך ההזדמנויות החוזרות הילד לומד שפה - אוצר מילים ושימוש בהן.

הידע שלנו על התפתחות שפה נורמלית הוא מועט יחסית, כי ילדים רגילים מפתחים שפה בדרכים שונות וזה לא בהכרח קשור לקוגניציה אלא לדרכי למידה. עוד פחות מכך אנחנו יודעים על התפתחות שפה אצל ילדים עם לקויות וילדים לא ורבליים. לכן צריך קודם כל להאמין ביכולתם ולא לבחון אותם כל הזמן (תראה, תסתכל, תצביע), כלומר ליצור בעבורם נגישות וסביבה מזמנת תקשורת והצלחות - ומכאן תבוא הלמידה.

עבור הילדים הרגילים, כאשר תינוק ממלמל "מ.מ.מ." אנחנו נותנים לזה משמעות של "אמא", אבל לילד עם נכויות אנחנו בודקים אם המבט שלו הוא אכן משמעותי, אם הוא מתכוון, אם הוא יעשה את זה 9 מתוך 10 פעמים וכו'. לילדות עם תסמונת רט וילידים עם נכויות מורכבות אנחנו צריכים להיות נותני המשמעות - לכל דבר שהם עושים,

אדם חייב אינטראקציה חברתית לא רק כתלמיד אלא גם כפרטנר ומלמד. הוא דיבר על חשיבות למידת עמיתים, ומחקרים הראו כי בנות עם תסמונת רט מתפתחות לפי השלבים של ויגוצקי, כלומר זקוקות לאינטראקציה כדי ללמוד.

### עקרונות למידה

- הוראה מוצלחת מתמקדת בלומד, ודורשת:
- אמונה בלומד וביכולת שלו, שניתן ללמד אותו.
- המור.
- רצון להיות איתו - לתקשר איתו.
- חיבור לדברים משמעותיים בעבורו.
- התחברות לעבר מתוך רצון לבנות עתיד.
- להיות משמעותי עבורו - רצון לעזור לו.
- לעשות שימוש בגירוי ולהשתמש בכל החושים, התנסות חויתית.

### עקרונות ללמידה של בנות עם תסמונת רט:

- הנחת המוצא היא שהן מבינות.
- הן זקוקות לאתגר בלמידה.
- הן זקוקות להרבה התנסויות חויתיות כדי ללמוד את העולם.
- הן זקוקות ללמידת עמיתים.

### איך מלמדים בנות עם תסמונת רט

- לא לוותר.
- ייחוס משמעות: לילדות עם תסמונת רט ולילדים עם נכויות מורכבות אנחנו צריכים להיות נותני המשמעות. לתת משמעות לכל דבר שהם עושים: למעשים, לרגשות, לכל צורת תקשורת. להיות הקול שלהם.
- לחשוף ולשלב: זה בסדר שהילדה "רק" מקשיבה, להיאבק על השילוב ולחתור לשילוב אקטיבי.
- נגישות לאמצעי תקשורת.
- יכולת בחירה היא הדרך הראשונית ללמד מסוגלות, יכולת ושליטה בעולם. הבחירה צריכה להיות משמעותית ואמיתית.
- למידה מובנית וחזרתית אך מאתגרת ומגוונת: לא לשעמם. בנות עם תסמונת רט "נכבות" שלא מעניין להם. צריך לנוע על

- תקשורת חברתית - לדבר בשפה שמשמשים בני גילה, לחשוף לתחומי עניין.
- יוזמה תקשורתית.

### אפשרויות לתקשורת בכיתה

- לתת להם להיות בתפקיד השואל (לא רק הנשאל והעונה).
- בהפסקה - לארגן משחקים המעודדים אינטראקציה, משחק משותף שבו לילדה יש תפקיד מרכזי (כמו המלך אמר, כרוז בבינגו, שופטת בכדורסל וכד').
- העברת מסרים בין שיעורים, בין הבית לביה"ס ולא רק שיעורי בית.
- לספק דרכים למשיכת תשומת הלב של המורה/מסייע.
- להגדיר זמן קבוע לאיסוף הנתונים מתוך הנתונים היומיים.

### למידה והבנה/ פרופ' קופנהאבר

- ישנם כמה גורמים המעכבים למידה של אנשים עם נכויות:
- בידוד חברתי: פחות הזדמנויות לתקשורת משמען פחות הזדמנויות לפיתוח שפה.
- פחות הזדמנויות ללמידה של חומרי למידה ופחות חשיפה לתכנים כמו-מדעים משמען פחות ידע.
- פחות זמן ללמידה, כי הזמן מחולק ללמידה אקדמית, למידת כישורי חיים וטיפוליים.
- יותר קשיים בהבעה עקב הקשיים המוטוריים: קשה להראות את הידע וההבנה.
- היעדר ציפיות של המטפלים שהמטופלים יהיו מסוגלים, לכן לא הם חושפים אותם לחומרים אקדמיים.
- פיאז'ה דיבר על שלבי התפתחות - איך אנחנו לומדים בכל שלב ודרך הלמידה אנחנו מתפתחים. שני השלבים הראשונים הם קביעות אובייקט והבנת סיבה תוצאה. אם יש לי משאב, אני יכול להפעיל אותו ולהשיג עליו שליטה. זו דוגמה ללמידה דרך התנסות. ויגוצקי אמר שדרך האחר אנחנו לומדים על עצמנו. גם הוא דיבר על שלבים בלמידה, אך הוסיף את המימד החברתי. בשביל ללמוד,

### דברים שנרצה לראות בהערכת AAC:

- מה המניעים - גורמי מוטיבציה.
- אמצעי נגישות.
- זמן תגובה.
- איזה רמזים מסייעים - מגע גופני, רמז מילולי וכד'.
- אלו אמצעים תקשורת נמצאו יעילים ברמת המכשיר והסמל.
- מהם אמצעי הנגישות הנדרשים.
- מה מיקום המכשירים האידיאלי - באיזה גובה וכד'.
- איזו הזדמנויות תקשורתיות ניתן ליצור בחיי היומיום.
- איזה אימון של תהליכי למידה המשתמש והמלווים צריכים לעבור, ואיזו הדרכה נדרשת.
- שילוב אמצעי התקשורת בתכנית הלימודים היומיומית.

### אסטרטגיות תקשורת בסיסיות:

- להציג את האסטרטגיה והמכשיר בחדר נטול גירויים ושקט.
- להציג את הנדרש בצורה פשוטה וברורה.
- ליצור חוויות מאפשרות הצלחה.
- להתחיל מגורמי מוטיבציה מרובים.
- לנרמל את השימוש בתקשורת תומכת חלופית.
- לא לצפות לשימוש ספונטני (להדגים, להראות מודל, להשתמש במכשיר).
- לאתר הזדמנויות תקשורת לאורך היומיום ובהן לשלב את השימוש בתקשורת.
- לזהות מה מסייע - האודיטורי, הוויזואלי או שניהם.
- לזהות מה הצרכים התקשורתיים של המשתמש והסביבה.
- לאתר מכשולים אנושיים וסביבתיים - מי לא מאמין ויכול להכשיל.

### תקשורת נדרשת בכיתה :

- בחירה.
- כן/לא.
- ללמד שאילת שאלות.
- איתור שגיאות (דברים שיצחקו).



מנת להכיר להם משפחות של מילים. להכיר להם אות פותחת, קישור למילים מוכרות חווייתיות (ב- במבה, ביסלי - דברים שאפשר לחוות וליהנות ולא מילים שהצליל מעורבב כמו בבואה). גם כשהילד לא מדבר ולא יכול להגיד מה דומה, כדאי לתת לו אפשרויות. אפשר לבחור תמונות ברורות כמייצגות את המילה (צילומים מהסביבה הקרובה). חשוב שהתמונות והאותיות תהיינה משמעותיות וריאליסטיות. אפשר לבחור תמונות שיזכירו את צורת האות ס - כמו גלגל, שהאות מתחבאת בתוך התמונה.

בתוך התהליך חשוב להסביר לילד כי הסיבה לצורה ולצליל המוסכם הוא האפשרות לתקשורת אחידה ומוסכמת.

### מפגש עם מילים - חשיפה

- לכתוב את שירי הבוקר/המשפטים החזרתיים בכל שיר הילד אוהב.
- כתיבת רשימות: סדר יום, שעות של ספרים, סרטים, מאכלים. שימוש בכתוב בחיי היום יום.

### קריאה עצמית

חשיפה למגוון של ספרים מותאמים, ולאפשר לילדים להתנסות עם הספרים בשמיעה, בהאזנה, בדפדוף. למקם אותם במקומות בהם הילד נמצא: בפינת האוכל, בשירותים. החישוב הוא 20 ספרים מותאמים לילד.

### טיפים

- לכבד את טווח ההקשבה של הילד.
- למצוא את הנושא שמעניין אותו ולכתוב סיפור על אותו נושא - סבתא, חטיף וכו', תוך שימוש בשורות חזרתיות.
- לעניין את הילד בהדרגה ולא בכפייה.
- להשתמש במחשב, ספרים עם תמונות, קולות.
- טקסט עם מוזיקה - שיר עם ובלוי המוזיקה
- ספרים עם מקצב, חרוזים.

### לסיכום,

- אם לא נאתגר את הלמידה, את הדרישה להבנה, הבנות תאבדנה את הכישורים הללו - Use it or lose it.
- "האם זו לא חוסר אחריות ופיתוח תקוות שווא שכל ילד יוכל להיות אורייני - שיידע ללמוד לקרוא? להיפך. זו חוסר אחריות לא להבטיח ולא לפעול למען השגת מטרה זו" (קופנהאבר).
- אם תלמיד לא מצליח, צריך לבדוק את ההוראה ואת דרכי הלמידה ולא את הלכות. אין לחכות למוכנות (שהתלמיד יהיה מוכן). הנחת היסוד היא שהוא מוכן וצריך לשתפו.

אני רוצה לנצל במה זו ולהודות למרכז לתסמונת רט על האפשרות שניתנה לי לקחת חלק בחוויה כה משמעותית ומלמדת.

הקריאה. לימוד קריאה או כל דבר אחר לא יכול להיות טכני הוא צריך להיות בעל משמעות ולעסוק במשמעות.

### תנאים ללימוד קריאה

1. הילד צריך להיות נגיש לספר.
2. הילד צריך להיות שותף פעיל בסיפור.
3. הילד צריך ללמוד לקרוא - לזהות סמלים וסמלים גרפיים בעלי משמעות.
4. הילד צריך לכתוב - צריך להנגיש לו את הכתיבה.

### כללים לקריאה מונחית:

- בחירת ספר/טקסט - לדעת למה ברנו אותו.
- איתור מילות מפתח (לא יותר משלוש מילים) שאת המשמעות שלהן נלמד, והן חשובות לילד ולתקשורת שלו. את המשמעות נלמד דרך ההתנסות. אוצר מילים הוא הבסיס לקריאה ותקשורת.
- הבנת משמעות התוכן - פיתוח ידע עולם שוב בדרך חווייתית.
- לחזור ולקרוא את אותו קטע/ספר לפחות חמישה ימים, אך כל פעם במטרה אחת או עם מטלה אחרת.
- להשתמש בידע עולם, אוצר מילים שנרכש לכתיבה, ציור וכל דרך הבעה אחרת.
- ישנם תשע סוגי מטלות לקריאה מונחית המלווים אותו לאורך כל חיינו במפגש עם טקסט:

1. הקראה בקול - להקריא כך שהספר הופך נגיש לילד, ולתת מטלה של זיהוי/התאמת תמונה לתוכן, כאשר אין נכון או לא נכון; נשתמש בכל בחירה של הילד להראות את השינוי שזה יוצר בטקסט ובמשמעות שלו. מטלה זו היא קישור בין התוכן לידע העולם שלו.

2. ניבוי מה הולך להיות - לפתח שיחה מה הולך להיות. מהווה בסיס להכרות עם תהליך הערכה: איך אני מנבא ואיך אני חוזה מה הולך להיות, ומתוך כך אני יודע על מה אני נבדק.

3. ארגון - בניית רצף התוכן.  
4. סיכום והכללה - יכולת לענות על שאלת מסקנה (למה העכביש עושה את זה?).  
5. שאילת שאלות - שהילד ישאל את השאלות ואני נותן את התשובה.

6. חזרה - לתת את התחלה ואת הסוף כך שהתלמיד יוכל לחזור על התוכן.

7. דמיון - לתת לתלמיד לתאר מה הוא חושב שמתרחש (איך העכביש נראה וכד').

8. הערכה - הערכת הטקסט על ידי התלמיד מה יותר מעניין, האם הטקסט מעניין וכד'.

9. מה למדת - לאור מה שלמדת, מה אתה אוהב/לא אוהב בעכביש.

### עבודה עם מילים

לא לחכות שידעו את שמות כל האותיות על

הרצף בין חזרתיות לגיוון.

- דרכי הוראה ובקרה ומגוונות.
- ראיית העולם והתנסות בו מכיוונים שונים, דרך חוויית שונות ומנקודות מבט שונות.
- התנסות חברתית.
- פיתוח יצירתיות - חשיפה לעולם הדמיון, לספרים.

### למידה וציפייה קוגניטיבית: cognitive engagement

לפי קופנהאבר, אם לא נאמין ולא נצפה מהתלמיד שלנו לא תתקיים למידה. לדבריו, התפקיד העיקרי של המורה הוא לגלות את דרך הלמידה של התלמיד ומה רלוונטי בעבורו. האחריות על הלמידה היא על ציבור מורים, והאבחנה של הלכות היא לא ההסבר לקושי בלמידה; כתוצאה מהלכות ישנם קשיים בלמידה שעל ציבור המורים מוטלת החובה והאחריות למצוא את הדרך לפתרונם. תהליך הלמידה הוא תהליך לטווח ארוך, אך עליו להיות דינמי. על המורה לנסות את דרכו ואם היא לא מצליחה להוכיח התקדמות אצל התלמיד, עליו לשער השערות ובהתאם להשערות להציע אסטרטגיות אחרות. ככל שהלמידה תהיה יותר חווייתית, רב חושית ורלוונטית יש סיכויים רבים יותר להצלחה. ללא תקשורת לא תיתכן למידה, כי תקשורת היא הדרך להוציא החוצה את הנלמד.

למידה היא בניית משמעות יומיומית: כל יום לומדים משהו נוסף תוך יצירת תחושה של הצלחה, ומכאן פיתוח תחושת מסוגלות והכרה בערך עצמי. למידה יכולה להתרחש רק כאשר היא למידה אקטיבית ואינטראקטיבית עבור התלמיד, שמזמנת השתתפות פעילה. אם התלמיד לא משתתף לא נוכל לדעת מה הוא למד.

### מקדם אוריינות לקריאה פורמלית ולימוד קריאה באמצעות ספרים / דיוויד קופנהאבר

- יש ארבעה תחומים שהם המפתח לקריאה:
1. עבודה עם מילים: אותיות, קשר אות-צליל.
  2. קריאה עצמית: לפתח העדפה, מה משמעות הקריאה בשבילך, לפתח עניין.
  3. כתיבה ואיות: להפוך למתקשר - מאיית שיוכל לתקשר עם הסביבה.
  4. קריאה מונחית: הבנת טקסט.

**הנחת היסוד:** התהליך הקוגניטיבי לרכישת הקריאה הוא זהה אצל כל בני האדם השוני הוא ביכולת ההבעה, כלומר: איך אני אדע מה אתה יודע בזמן שאתה לא מסוגל לבצע את המשימות המסורתיות.

כדי ללמד קריאה צריך לחשוב איך מקרבים/מנגישים את הספר אל הילדים, איך מלמדים אותם את המשמעות של האות והצלילים. הילד לא ילמד קריאה אם הוא לא קורא/מקריאים לו, לא מעבדים איתו את חומר



## היפותרפיה/רכיבה טיפולית - תוכנית ייחודית שפותחה בעבור בנות עם תסמונת רט

מאיר לוטן M.Sc.PT, צוות הערכה והדרכה במרכז לתסמונת רט בישראל ואליימה רודריגז מקיקוס PT, מנהלת המרכז הלאומי לרכיבה טיפולית בקובה

אוכלוסיות, תוך שימוש בסוסים אשר אומנו במיוחד לפעילויות אלו. המרכז מופעל על ידי ששה אנשי מקצוע: שני פסיכו-פדגוגים, מטפלת בדיבור, פיזיותרפיסטית ושני מאמני רכיבה.

### ההליך הטיפולי (במרכז הקובני)

בכל מחזור טיפולי משתתפים כ-50 מטופלים. במקרה של תסמונת רט, המינון המקובל הוא שלושה מפגשים של רכיבה טיפולית בשבוע. כל טיפול נמשך כ-45 דקות, והוא כולל (מלבד הרכיבה הטיפולית עצמה) גם שילוב של משחקים, פעילות גופנית, התערבויות חינוכיות והפעלה אומנותית תחושתית מסוגים שונים, על פי צרכי המשתתפים. בנוסף לפעילות בחוות הרכיבה הטיפולית, מדריכים אנשי המקצוע שבמקום את ההורים בהפעלת תוכנית בית משלימה, שמסייעת להעצים את

### מטרות הטיפול

ממצאים מחקריים הראו כי רכיבה טיפולית יכולה להביא לתוצאות חיוביות בתחומים הבאים: שיפור טווח ריכוז, שיווי משקל, יציבה וקואורדינציה, דימוי גוף ומידע תחושתית, אי סדירות נשימתית, תפקוד קוגניטיבי, יכולות תקשורתיות, קואורדינציה ותכנון מוטורי, אספקטים פסיכולוגיים, רגשיים וחברתיים, ויסות, פחד מתנועה, שיפור תפקודי, שיפור תפקוד ידני, איזון המערכת השרירית, הארכת שרירים מקוצרים, אוסטיאופורוזיס. הרכיבה הטיפולית מציגה יתרונות רבים לילדה עם תסמונת רט ומאפשרת מענה לרבים מצרכיה הטיפוליים, החברתיים ונפשיים, תוך כדי השתתפות בחוויה ייחודית ומאתגרת בעבורה. על המרכז הלאומי הקובני לרכיבה טיפולית: המרכז פועל בפאתי העיר הוואנה, ומפעיל תוכניות רכיבה טיפולית המיועדות למגוון

אחת הגישות הטיפוליות המוצעות לבנות עם תסמונת רט, ואהובות על ידי הבנות המטופלות בה, היא רכיבה טיפולית. המאמר הנוכחי מתאר את הגישה הטיפולית הייחודית הזו, שפותחה על ידי גב' רודריגז מקיקוס, והוא תקציר של מאמר שיתפרסם בינואר 2008 בכתב העת הבינלאומי לבריאות הילד ולהתפתחות האדם (International Journal of Child Health & Human Development).

### מהי היפותרפיה

היפותרפיה הנה אחת הגישות בתחום הרכיבה הטיפולית, שמופעלת על ידי אנשי מורשים ממערכות הבריאות ומטרתה טיפול באנשים המציגים קואורדינציה ושליטה יציבתית ירודה. הרכיבה הטיפולית היא גישה אלטרנטיבית עבור אנשים בעלי מגוון צרכים פיזיקליים, רגשיים, קוגניטיביים וחברתיים.

שלה על הגו השתפרו במידה כזו שלא היה יותר צורך ברכיבה מאחוריה (Back riding), והיא החלה ברכיבה עצמאית עם השגחה. לאחר שלושה חודשים של רכיבה טיפולית השיגה נ.ו. את התוצאות הטיפוליות הבאות:

- יכולת לכופף וליישר את גפיה וגווה ללא מגבלות.
- מיומנות תנוחת שכיבה על הגב על הסוס.
- מיומנות תנוחת שכיבה על הבטן על הסוס.
- שיפור יכולות שיווי משקל.
- הפחתת תנועות ידיים סטריאוטיפיות בזמן הרכיבה ושיפור בתפקוד הידני אשר בא לידי ביטוי באחיזה במושכות.
- הליכה עצמאית ללא כל סיוע, תוך ירידה בתבנית האטקטית בעת ההליכה, כולל היכולת להרים עצמאית את רגליה בעת היתקלות במכשולים קרקעיים בזמן ההליכה.
- חומרת העקמת שלה פחתה מ-25 מעלות בתחילת הטיפול ל-10 מעלות בלבד.

### לסיכום,

המאמר הנוכחי מציג את השימוש ברכיבה טיפולית בכללה, ובמיוחד את נושא ההיפותרפיה, כדרך טיפול עצמאית ויעילה לשיפור יכולותיהן של בנות עם תסמונת רט. יש לציין כי המאמר אינו מחקר, ומציג סקירת ידע קיים בנושא ותיאור מקרה בודד המתאר את שיטת העבודה הייחודית; לפיכך, הכללה ממנו צריכה להתבצע בזהירות. עם זאת, נתפס הטיפול ההיפותרפי יותר ויותר כדרך טיפול מקובלת עבור אנשים עם צרכים מיוחדים בכלל ועבור בנות עם תסמונת רט בפרט. הכותבים מעודדים את הקוראים לאמץ גישה טיפולית זו ולדווח על השפעותיה על המטופלות.

כאשר נ.ו. נתקלת במכשול היא נזקקת לסיוע על מנת להרים את רגלה ולהתגבר עליו. היא מציגה חרדה גבוהה ממצבים חדשים ובלתי מוכרים. היא נופלת לעיתים רחוקות ומציגה טונוס שרירי מוגבר. לנ.ו. עקמת ימנית קלה בת כ-25 מעלות. היא מציגה פחד משינויי תנוחה. לאחר הערכה של מצבה הוצבו המטרות הטיפוליות הבאות:

1. הפחתת הטונוס המוגבר (ריג'דיות).
2. שיפור יכולות שיווי משקל.
3. הפחתה בחומרת העקמת.
4. שיפור הליכה עצמאית.

יש לציין שוב כי בנוסף לתוכנית התערבות במרכז הרכיבה הטיפולית הודרכו הוריה של נ.ו. בביצוע תרגילים מתאימים בבית. מעורבותם בתוכנית הביאה להעמקת השיפורים הטיפוליים.

### אסטרטגיות טיפוליות

- הפעלת טכניקות להגברת טווחי התנועה והפחתת הטונוס השרירי בדרך של הרגעת קבוצות שרירים. האמצעים: רכיבה על הסוס תוך כדי שינוי כיוון, מהירות וקצב, כולל עצירות פתאומיות, על מנת להשיג תגובות שיווי משקל ושינויים תנוחתיים.
- שיפור התפקוד הידני, באמצעות שימוש במגוון מנחים א-סימטריים על מנת לקבל עבודה אקטיבית א-סימטרית בזמן הרכיבה.
- תרגול של יציבה זקופה כאשר המטפל יושב מאחוריה ומתקן את מנח הגו.

### תוצאות טיפוליות

נ.ו. הציגה שיפור משמעותי בכל מטרות הטיפול כבר לאחר שלושה חודשי טיפול. היא שיפרה בהדרגה את יכולותיה לשמור שיווי משקל על הסוס; למעשה, יכולת שיווי המשקל והשליטה

מטרות הטיפוליות ובכך מקדמת את הילדה ואת מטרותיה הטיפוליות (Carry over).

### מבנה מפגש טיפולי

כל מפגש טיפולי מחולק לשלושה חלקים: 1. חלק ראשון: התערבות מכינה: בשלב זה מברר המטפל את מצב רוחה של הילדה ויכולותיה התפקודיות במפגש (לאור השנויים ברמת התפקוד מפגישה לפגישה, שמאפיין בנות עם תסמונת רט). הברור נעשה באמצעות שימוש במוסיקה, משחקי מים, צבעי אצבעות, בובות אצבע ומשחקים נוספים. אצל בנות המציגות נוקשות רבה וטווחי תנועה מוגבלים, תכלול הפעילות המכינה גם תרגילים לשחרור ולהגברת טווח תנועה. 2. רכיבה טיפולית: בשלב זה מתורגלת הילדה על גבי הסוס בהתאם לתוכנית האימונים שנקבעה לה, ועל פי המטרות שהותאמו מראש ליכולותיה ולמצבה. משך שלב זה אינו עולה על 25 דקות. 3. יישום הטיפול ההיפותרפי: בשלב זה הילדה מתורגלת במטרות הטיפוליות שהושגו ברכיבה הטיפולית. למשל, אם מטרות הטיפול היו שיפור קואורדינציה ויכולות ניידות הילדה תתרגל הליכה.

### תיאור מקרה - נ.ו.

נ.ו. היא נערה צעירה, מלאת חום ועליזה, הנהנית מקשר עם אנשים אחרים ומאוד אוהבת מוסיקה. היא נהנית גם ממגע ומכל תשומת לב המוענקת לה. נ.ו. מזהה את חבריה, בני משפחה ואנשים אחרים שעמם היא באה במגע יומיומי קרוב. היא מציגה התנהגויות תקשורתיות ברורות על ידי תנועות גוף והבעות פנים. היא הולכת בהליכה אטקטית (בסיס רחב, ברכיים ישרות והגוף מתנדנד מצד לצד).



ולסיום, ברצוני להודות לאותם אנשים ולגופים אשר זכרו אותנו בתרומותיהם. מי ייתן ויירבו אנשים כמותם!

בברכה,  
סיגל הרץ-תירוש, מנכ"ל



### תודות חמות:

- למלווים ולתומכים בנו לאורך כל הדרך: עמותת לב אוהב
- זיסמן, אהרוני, גייר & עדי קפלן ושות' - עורכי דין
- מרקורי אינטראקטיבי ישראל בע"מ
- ברוקנר, אינגבר - רואי חשבון

### ברכות ותודות:

- לירון גינסברג, ארה"ב - ברכות לבר המצווה ותודה על התרומה הנאה
- ליולי לנדן, ארה"ב - ברכות לבת המצווה ותודה על התרומה הנאה
- לשמוליק זיסמן ליום הולדתו תודה על התרומה ותרומת אורחיו
- לאהרון קינן על תרומת אורחיו ליום הולדתו
- לבריין קופר, דודי כליפא, בארי שקד וחבריהם הגולפאים על התרומה מתחרות הגולף

### ועוד תודות:

- לחברת טבע, לקרן אי.די.בי למען הקהילה ולחברת סלקום - על תרומתם הנדיבה
- למשפחות זילברבוים, גולדברג, שגב ואורלי זיגדון - על עזרתם בגיוס כספים
- ליעלי זיו - על עבודת איור ועיצוב שנות טובות מדהימות
- לזיסמן, אהרוני, גייר ושות' - עורכי דין על התרומה הנדיבה לצורך הפקת סרט על תסמונת רט

של אייזק ישראל לסוגיות הקשורות בתסמונת רט בעלת חשיבות רבה להפצת מידע ולהעלאת המודעות אודות תסמונת רט. לאחר הכנס נפגשה ד"ר ברוריה בן זאב עם המשפחות שנכחו באותו היום לעדכונים ולשאלות. ברצוני להודות לד"ר בן זאב על הקדשת זמנה ותשומת הלב.

אנו שמחים לבשר כי הספר "מלאכיות הדממה - תסמונת רט המדריך השלם" מאת מאיר לוטן נרכש על-ידי מרבית מסגרות החינוך הגבוה בישראל. הספר כולל מידע עדכני אודות תסמונת רט והטיפולים המתאימים ביותר. הספר נכתב במיוחד עבור אנשים הנמצאים במגע יומיומי עם אנשים הלוקים בתסמונת רט והוא נועד לתת מבט מעמיק יותר עבור המטפלים העובדים עם הלוקים בתסמונת ובני משפחותיהם באופן שיקדם אותם ויעניק להם איכות חיים. ניתן לרכוש את הספר בעלות של 50 ₪ דרך העמותה.

היום, לאור העלייה בידע על תסמונת רט בקרב הרופאים המטפלים בקהילה, ישנה עלייה ניכרת במספר האבחונים בגילאים צעירים מאד, ובכך נחסך סבל רב לילדים ולמשפחותיהם. בעבר היו הבנות החשודות, עוברות מסכת של בדיקות מורכבות ויקרות, על-מנת לנסות ולאבחן את הסיבה לעצירה בהתפתחותן. כיום, במסגרת המרפאה הרב-תחומית לתסמונת רט, בהנהלת ד"ר ברוריה בן-זאב, במרכז הרפואי ע"ש שיבא, מתנהל מעקב אחר למעלה מ-100 מטופלים. זוהי המרפאה היחידה בארץ המנוסה והמומחית בטיפול בתסמונת זו. אולם, לצערנו הרב, הבדיקה הגנטית לתסמונת רט, באופן מפתיע, טרם נכללה בסל הבדיקות ולכן חלק מקופות החולים מסרבות לתת למשפחות התחייבות לביצוע הבדיקה (זה לא סירוב גורף - לחלק נותנים ולחלק לא). ברצוני לציין כי הבדיקה הגנטית הינה חשובה, נחוצה וחיונית, לשם אבחנה נכונה וטיפול מתאים וכן לשם בדיקת הריונות נוספים במשפחה. אני מקווה כי נוכל להביא את השינוי המיוחל בעתיד הקרוב.

**פעילות למשפחות:** בחודש אוגוסט נפגשנו ליום שכולו כייף במועדון הספורט כפר המכבייה. המקום נתרם לצורך האירוע, זו השנה החמישית ברציפות, ע"י כפר המכבייה וכן הכיבוד. תודות חמות מקרב לב לארז בן דוד, מנכ"ל מועדון הספורט כפר המכבייה ולשלמה ולגרשון ממסעדת "אנין המכבים".

עבודה רבה בפנינו. בימים הקרובים נפנה למשפחות ונזמין לקחת חלק פעיל בקידום מטרות העמותה ורווחת הבנות. אנו עומדים לקיים מפגשי עבודה סדירים בהם ייקחו חלק אנשי מקצוע והורים לבנות הלוקות בתסמונת רט וזאת במטרה לתת תנופה לקידום ולעיסוק בתחומים השונים ובצרכים השונים של הבנות הלוקות בתסמונת זו. כולי תקווה שרבים יירתמו למשימה חשובה זו.

של הבנות עם תסמונת רט מורכבת מלפחות שלוש לקויות עיקריות: לקות תקשורתית - לבנות יש רצון לתקשר אך קושי להביע את הידע שלהן והן זקוקות לתמיכה תקשורתית אינטנסיבית. לקות מוטורית - האפרקסיה הקשה ממנה סובלות הבנות גורמת לתנועתן הגסה (הליכה, קימה וכו') והעדינה (גם אם הן ניידות) להיות לא פונקציונאלית. בנוסף לכך, לבנות קושי בקשב - הן צריכות זמן תגובה ארוך לצורך הבעה בסביבה תקשורתית תומכת. מכתב זה הנו מסמך קביל ולהורים ניתנת ההזדמנות להציג בפני הוועדה ועל מלמנוע את תיוגן תחת הפיגור הקשה. כתוצאה ממסמך זה על הוועדה לציין בטופס הלקויות את הלקות התקשורתית והמוטורית כלקות עיקרית ואת הלקות בקשב כלקות משנית ולהפנות את הילדה למסגרת רב תחומית מתאימה. אנו חשים כי ללא מעורבות ההורים בתהליך והגעתם לוועדה מוכנים ובעלי ידע כיצד לסגור על הבנות לא יתרחש שינוי בהשמת הבנות.

הורה המעוניין בהכוונה/התלבטות או כל שאלה לקראת וועדות ההשמה מוזמן לפנות לעינת שרף-רכזת צוות הערכה והדרכה - בערב 03-6485420 או 052-3509027 או במייל einats@bezeqint.net.

**ברצוני להודות מקרב לב לד"ר בן זאב ולעינת שרף על העבודה הרבה בהכנת מסמך חשוב זה.**

במסגרת המחקר, המרכז לתסמונת רט בישראל תרם בשנת 2007 לקידום שני מחקרים חדשים העוסקים בחקר התסמונת. הראשון, מחקרה של ד"ר ברוריה בן זאב: **השפעת פולימורפיזם בגן ל-BDNF על החומרה הקלינית של תסמונת רט.** במסגרת המחקר, יוצלבו הנתונים מהקבוצה הישראלית עם נתוני קבוצת המחקר האוסטרלית. במהלך שנת 2008 יפורסמו ממצאי המחקר. מחקר נוסף אשר זכה למימון המרכז הינו של קבוצת חוקרים מ-The Hospital for Sick Children בקנדה בנושא: **Gene therapy with Cotranscriptional Knockdown for Rett syndrome.** ממצאי המחקר יתפרסמו בעוד שנתיים.

במסגרת הכנס השנתי של אייזק ישראל ניתנו מספר הרצאות בנושא של תסמונת רט: "הבסיס הגנטי והניורוביולוגי של תסמונת רט - ידע עדכני ותקוות לעתיד" ע"י ד"ר ברוריה בן זאב, מנהלת היחידה לניורולוגיה של הילד, במרכז הרפואי ע"ש שיבא. וכן, "אסטרטגיות תקשורת רב ערוציות בקרב ילדות עם תסמונת רט", ע"י לינדה בורקהארט. לינדה בורקהארט ידועה בקהילה המקצועית הבינלאומית בתחום של פיתוח עזרים פשוטים עבור ילדים עם צרכים תקשורתיים מיוחדים מורכבים. חשיפת הקהל המקצועי שהגיע לכנס השנתי