

2019 / 2020 ikasturtea

**RETT SINDROMEA PAIRATZEN DUTEN HAURREN ETA GURASOEN BIZI-  
KALITATEA ETA ONGIZATEA SUSTATZEKO LEHEN ARRETA MAILAKO  
PEDIATRIAKO PROFESIONALEI BIDERATUTAKO OSASUN-HEZIKETA  
PROIEKTUA**

Maria Lopetegi Uson



## **LABURPENEA**

**Sarrera:** emakumezkoen artean ezgaitasun intelektuala eragiten duen bigarrenengo kausa nagusi den Rett Sindromea, ausazko mutazio baten ondorioz ematen den nahaste neurologikoa da. Bere ezaugarri nagusia hurren lehen 6-18 hilabeteetan ematen den garapen normala da, zeinu eta sintoma bereizgarriak agertu arte: aurrez bereganatutako gaitasun motoreen eta kognitiboen galera, arnas asaldurak, konbultsioak eta mugimendu estereotipatuak agerpena. Honek guztiak behar konplexuak eragiten dituenez, arreta jarraitua behar dute lehen arreta mailako (LAM) osasun-profesionalen eskutik. Lan honen helburu nagusia pertsona hauen ongizatea bultzatzeko baliagarria izan daitekeen osasun-heziketa proiektua (OHeP) azaltzea da.

**Helburua:** LAMko pediatriako erizain eta pediatrek Rett Sindromearen (RS) inguruko ezagutzak, jarrerak eta gaitasunak bereganatzea, gaitz hau pairatzen duten haur nahiz familien bizi-kalitatea eta ongizatea sustatzeko asmoz.

**Metodologia:** OHeP honen garapenerako bilaketa bibliografiko sistematizatua burutu da dagokion DeCs, MeSH eta gako-hitzak (Key Words (KW)) erabiliz datu base ezberdinetan. Honez gain, webgune ezberdinak kontsultatu dira.

**Plangintza:** xede-taldeak RSaren inguruan beharrezkoak dituen ezagutzak, jarrerak eta gaitasunak lortu behar ditu. Horretarako 8 gaiez osatutako osasun-hezkuntza proiektua proposatuko da, metodologia ezberdina erabiliz. Halaber, OHePa eta helburuak lortu diren baloratzeko ebaluazio tresnak sortu dira.

**Ekarpen pertsonala:** LAMko osasun-profesionalen artean RSaren inguruan dagoen ezjakintasuna handia da. Arazo honi erantzuna emateko asmoarekin gaitz hau gertutik bizi duten pertsona nahiz familien ongizatea eta bizi-kalitatea sustatzeko esku-hartze programa hau proposatzen da. Honez gain, eskuliburu bat diseinatu da familientzako lagungarria izan daitekeena.

**HITZ GAKOAK:** Rett Sindromea, Bizi-kalitatea, Ongizatea, Osasun-heziketa, Zaintzaileak, Interbentzioa.



## AURKIBIDEA

Orrialdea

<b>1</b>	<b>SARRERA</b> .....	<b>1</b>
1.1	RETT SINDROMEA.....	1
1.2	LEHEN ARRETA MAILAKO OSASUN-PROFESIONALEN GARRANTZIA .....	9
1.3	XEDE-POPULAZIOAREN AUKERAKETA ETA JUSTIFIKAZIOA .....	11
<b>2</b>	<b>HELBURUA</b> .....	<b>11</b>
2.1	HELBURU NAGUSIA .....	11
2.2	BIGARREN MAILAKOAK.....	12
<b>3</b>	<b>METODOLOGIA</b> .....	<b>12</b>
<b>4</b>	<b>PLANGINTZA</b> .....	<b>15</b>
4.1	XEDE-TALDEAK LORTU BEHAR DITUEN HELBURU PEDAGOGIKOAK.....	15
4.1.1	Nagusiak.....	15
4.1.2	Bigarren mailakoak.....	15
4.2	JARDUEREN PROGRAMAZIOA.....	16
4.2.1	1. Saioa .....	18
4.2.2	2. Saioa .....	20
4.2.3	3. Saioa .....	22
4.2.4	4. Saioa .....	25
4.2.5	5. Saioa .....	28
4.2.6	6. Saioa .....	30
4.2.7	7. Saioa .....	32
4.3	EBALUAZIOAREN PLANGINTZA .....	34
4.3.1	Proiektuaren emaitzen ebaluazioa.....	34
4.3.2	Proiektuaren prozeduraren ebaluazioa.....	35
4.3.3	Proiektuaren egituraren eta baliabideen ebaluazioa.....	35
<b>5</b>	<b>EKARPEN PERTSONALA</b> .....	<b>35</b>
<b>6</b>	<b>BIBLIOGRAFIA</b> .....	<b>37</b>
<b>ERANSKINAK</b> .....		<b>44</b>
1.	ERANSKINA. RS-A PAIRATZEN DUTEN PERTSONEN HERIOTZA KAUSAK.....	44
2.	ERANSKINA. BILAKETA SISTEMATIZATUAN ERABILITAKO BILAKETA ESTRATEGIA ETA EMAITZAK, DATU BASE BAKOITZEAN SAILKATURIK.....	45
3.	ERANSKINA. XEDE-TALDEAK RS-AREN INGURUAN DITUEN EZAGUTZAK, JARRERAK ETA GAITASUNAK EBALUATZEKO GALDETEGIA.....	56
4.	ERANSKINA. OHEP-REN KRONOGRAMA .....	58
5.	ERANSKINA. LEHEN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK.....	58

6. ERANSKINA: BIGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK	64
7. ERANSKINA: HIRUGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK	70
8. ERANSKINA: LAUGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK	79
9. ERANSKINA: BOSGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK	85
10. ERANSKINA: SEIGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK Rett Syndromearen eskuliburua (Iturria: Egileak egin)	88
11. ERANSKINA: ZAZPIGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK	113
12. ERANSKINA. PROIEKTUAREN EMAITZEN EBALUAZIOA EGITEKO GALDEKETAK	119
13. ERANSKINA. OHEP-REN PROZEDURAREN EBALUAZIOA EGITEKO ERRUBRIKAK	125
14. ERANSKINA. OHEP-N ZEHAR ERABILI DIREN EGITURA ETA BALIABIDEEN EBALUAZIOA EGITEKO GALDEKETAK	128

# 1 SARRERA

## 1.1 RETT SINDROMEA

Rett Sindromea (RSa) ezintasun intelektual nahiz fisiko larria sortzen duen eta garapen neurologikoari eragiten dion nahastea kontsidera daiteke. Horrela, asaldura hau pairatzen duten pertsonen behar konplexuak izaten dituzte, tratamendu eta arreta medikua era jarrai batean behar dutelarik. Itxuraz 6-18 hilabeteetara arte normala den garapen psikomotore baten ondoren gaitasun motore eta lengoaiaren galera du ezaugarri nagusitzat, eskuen mugimendu estereotipatuaren agerpenarekin batera. Haatik, hitzezko komunikazioari dagozkion erronkak izan arren, funtzio kognitiboa neurri handi batean bere honetan mantentzen dutela uste da. RSa duten haurrek, begirada baikorrak erabiltzen dituzte komunikabide nagusi gisa, emozio eta umore sorta zabalak adierazi ditzaketelarik (1, 2).

Progresio moderatua duen asaldura hau emakumezkoen artean ezintasun intelektual larria eragitearen bigarrenengo kausa nagusia da, Down Sindromearen ondoren. Bere prebalentzia zehatza ezagutzen ez den arren, bizirik jaiotako 10.000 umeetatik bati eragiten diola uste da, hori dela eta, gaixotasun arraro gisa sailkatuta dago. Espainian dauden kasu kopuru zehatza ezagutzen ez bada ere, Espainiako Rett Sindromearen Elkarteak prebalentziaren estimazioa kontuan hartuz 3.000 kasu inguru daudela dio. Europa mailan, 2019an, RS ohikoaren prebalentzia 0,00001 %-ekoa zela onetsi zen (1, 3).

Gaixotasun honen berri eman zuen lehena Austriako Andreas Rett neurologoa izan zen 1966. urtean, baina ez zen 1983. urtera arte era klinikoan definitu. Bengt Hagberg-ek deskribatu/mugatu zuen, zeinek RSa eta autismoaren arteko lehen loturak ezarri zituen. Gaur egun, indarrean dagoen DSM V-ean ("Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders" edo Buru-nahasteen diagnostiko- eta estatistika-eskuliburua) Autismo Espektroaren nahasteen barne dago sailkatuta (1, 4, 5).

Gaixotasunaren etiologia genetikoa dela aztertu da, gene desberdinak konprometitu egon daitezkeelarik. Arrazoi nagusia X kromosoman kokatzen den MECP2 genean gertatzen den noizbehinkako mutazioa da, izan ere, RSaren aurkezpen klasikoa pairatzen duten % 80ek eta ohikoa ez den RSa pairatzen duten % 40ek bertan dute kausa. Nerbio Sistema Zentralaren funtzionamenduan betekizun ugari dituen genea denez, nahastearen ondorioak oso hedatuta daude. X kromosomari lotutako mutazioa izanik, duela gutxi arte gizonezkoengan heriotza eragiten zuela uste zen. Esanak esan, gaixotasunarekin lotura duten beste gene batzuen aurkikuntzari eta diagnostiko genetikoa egiteko eskuragarritasunari esker RSa pairatzen duten gizonezkoak daudela frogatu da. Azken hauek fenotipo larriago bat aurkeztu ohi dute, zeinu eta sintomak era goiztiarrean azaleratzen baitituzte, jaiotze unean edota denbora gutxira. Gaixotasunaren forma atipikoarekin lotura duten beste gene batzuetako mutazioak identifikatu dira (1, 4, 6, 7):

- CDKL 5: epilepsia goiztiarra aurkezten duen bariantearekin lotu da.
- FOXP1: RSaren sortzetiko aldaerarekin erlazionatuta dago.

Gaixotasunaren izaera oso aldakorra da pertsona batetik bestera, beraz, genotipo-fenotipoen korrelazioak mugatuak dira. Hala ere, profil orokor batzuk ezagutzen dira MECP2 mutazioaren izaera, kokapena eta kromosomaren aktibazio patroiei dagokionez, gainontzeko genetari erlazio bat finkatzea ezinezkoa izan baita. Ondorioz, hiru aurkezpen desberdinak daitezke larritasunaren arabera (1, 4):

1. Aurkezpen arinagoa eta denbora aldetik gehiago irauten duen taldea: norabide aldaketa eragiten duten mutazioak.
2. Erdi mailako kalteak aurkezten dituen taldea: X kromosomaren inaktibazioaren ondorioz.
3. Aurkezpen larriagoa azaltzen duen taldea: zentzurik gabeko mutazioetan.

Patologia honek bere aurkezpen klasikoaz gain beste lau aldaera, RSaren ezohiko aurkezpenak, agertzen ditu (4):

- RSa erregresio berantiarrarekin: garapen psikomotorraren atzerapena era berantiarrean ematen da, orokorrean lau urteen ostean.
- Mintzaira mantentzen duen RSa: trebetasunen galeren ondoren pertsonak zenbait hitz esatea lortzen du.



- RSa epilepsia goiztiarrarekin: aurkezpen klasikoaren irizpideak agertzen ditu. Hasierako aurkezpena ordea, krisi epileptikoen bidez ematen da sei hilabeteak baino lehen.
- RSaren sortzetiko aldaera: bizitza hasierako garapen normalik gabeko eta RS klasikoaren irizpideak betetzen dituen aldaera da.

Aipatuenez, patologia hau pairatzen duten pertsona guztiengan ematen den irizpide nagusi bat dago: itxuraz normala den jaio aurreko eta ondorengo garapenaren ostean erregresio etapa baten hasiera. Denboraldi honetan zehar ez dira zeinu eta sintomarik agertzen edota hain finak direnez, familia eta osasun-profesionalek ez dituzte identifikatzen bizitzako lehen sei hilabeteak igaro arte. 1. taulan azaltzen dira RSa diagnostikatzen zaien haurrengan lehen hilabeteetako ezaugarri eta berezitasun nabarmenak (8-11).

**1. taula:** Gerora Rett Sindromea diagnostikatzen zaien haurrengan ezaugarri eta berezitasun nabarmenak.

LEHEN HILABETEETAKO EZAUGARRI ETA BEREZITASUNAK	AGERRALDI TASA
Mugimendu orokorren errepertorio eskasa (jaiotza – 2 hilabete).	9/11 (% 82)
Urduritasun mugimendu eza edo ohiz kanpokoak (3-5 hilabete).	14/14 (% 100)
Bakarrik esertzeko edo ibiltzeko gaitasunen atzerapen nabaria, edo ez lortzea.	% 20-50
Objektuak manipulatu ordez behatz luzatuekin ukitu.	14/24 (% 58)
Eskuen estereotipiak.	> % 50
Kliskatu ondorengo betazalen irekiera asimetrikoa.	10/18 (% 56)
Iribarre hotz, arraro edo desegokia.	> % 35
Iraupen luzeko edo errepikakorra den mingain-hantura.	13/21 (% 62)
Marmarrean hasteko atzerapena edota anormaltasuna.	> % 50
Keinuen erabilera mugatua.	13/16 (% 80)
Lehen hitza esateko atzerapena.	> (% 80)
Minarekiko sentikortasun eza.	Anekdotikoa

*Iturria: Einspieler, C; Freillinger, M; Marschik, PB. Behavioural biomarkers of typical Rett Syndrome: moving towards early identification. Wien Med Wochenschr [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019]; 166: 333-337. Eskuragarri: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5005386/pdf/10354\\_2016\\_Article\\_498.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5005386/pdf/10354_2016_Article_498.pdf)*

Epe honen ondorengo garapenean zenbait aldi sailkatu daitezke (8-11):

1. Agerpen goiztiarra (6-18 hilabete). Hilabeteak edota urtebete iraun dezakeen aldi honetan zeinu eta sintomak oso finak direnez oharkabean pasa ohi dira: begi kontaktu gutxiago mantendu,

jostailuengatik interes galera ... Garaiko trebetasunak eskuratzeko zailtasunak izaten dituzte, beranduago lortu edo eskuratu gabe geratzen direlarik. Gaitasun gutxiago bereganatzen dituztenek izaera kliniko larriagoa aurkezten dute.

2. Atzerakada azkarraren aldia (1-4 urte). Aro honetan, umeek, jadanik bereganatuta zituzten gaitasunak galtzen hasten dira era azkar edo progresiboan. Asteak edo hilabeteak iraun dezakeen fase honetan RSaren lehen zeinu eta sintomak agertzen dira:

- Buruaren hazkuntzaren atzerapena.
- Eskuen mugimendu errepikakorak.
- Hiperbentilazioa.
- Itxurazko arrazoirik gabeko garrasi eta negarrak.
- Mugimendu eta koordinazio arazoak.
- Gizarte interakzio eta komunikazioaren galera.

3. Lautada (2-10 urteetatik bizitza osora arte). Mugimendu arazoek aurrera jarraitzen duten arren, portaeraren hobekuntzak nabaritu daitezke. Esaterako, suminkortasun eta negar gutxiago eta esku erabilera eta komunikazioaren hobekuntzak. Bi urte baino lehen agertzen ez diren konbultsioak garai honetan ager daitezke.

4. Gaitasun motoreen endekapen berantiarra (10 urte - urteak/hamarkadak iraunez). Azken aldi honetan mugikortasun arazoak okerrera doazen bitartean, beste trebetasun batzuk egonkor mantendu edo pixka bat hobetu daitezke. Hau da, artikulazioen kontrakotasuna eta eskoliosia agertzen badira ere, ulermena eta komunikazioa bezalako konpetentzien hobekuntza eman daiteke. Konbultsioak gutxiagotan ematen dira, elikadura nahasmenak eta pisu irabazi txikia aldiz maiz.

Esan bezala, gaixotasun honen aurkezpen mota eta jasandako mutazioaren arabera zeinu eta sintomak hainbat gradutan ager daitezke. Patologiaren forma tipikoa oinarri hartuz, honako hauek dira RSn agertu daitezkeenak (6, 8-9, 12-15):

- Hazkuntza geldotua. Garuneko hazkuntza moteldu egiten da erditu ondoren, mikrozealia (buruaren tamaina txikiagoa) izanik lehen zeinuetariko bat. Umea hazi ahala, hazkuntza atzerapenak gertatzen dira gorputzeko beste leku batzuetan.

- Ohiko mugimendu eta koordinazioaren galtzea (Ataxia). Lehenengo zeinuak eskuen kontrol eta katuka edo oinez ibiltzeko gaitasun murriztua izaten dira sarritan. Hasiera batean, trebetasunen galera bizkorra gertatzen da eta gero, pixkanaka jarraitzen du. Denborarekin, muskuluak ahuldu (distonia) eta zurrunak bihurtu daitezke, ohikoak ez diren jarrerak hartuz.
- Komunikazio gaitasuna galtzea. Oro har, RSA duten hurrek hitz egiteko eta begi-harremanak izateko ahalmena galdu eta beste modu batzuetan komunikatzen hasten dira. Zenbait hurrek aldaketa bizkorrak izaten dituzte, bat-bateko hizketa galtzea edota interes galera hala nola. Denborarekin, hurrek begi kontaktua berreskuratu eta hitzik gabeko komunikaziorako trebetasunak garatu ditzakete.
- Eskuen mugimendu anormalak. Eskuen mugimendu errepikakorrak garatzen dituzte: bihurritu, estutu, kolpeak eman, kolpea hartu, ahoarekin kolpea eman, garbitu, artikulatu, hazkatu, ehundu, oratu, txalotu, biratu, laztandu, hegoei eragin edota igurtzi. Hauek fenotipikoki heterogeneoak dira, haien kokapena, maiztasuna eta larritasuna aldatu egiten baitira, beraz, zaila da sistematikoki ebaluatzea.
- Begien mugimendu bitxiak. RSA duten hurrek begi mugimendu arraroak izaten dituzte, hala nola begirada biziak, kliskak, begi gurutzatuak edo aldi berean begi bat itxi.
- Arnas arazoak. 14 ezohiko arnasketa mota identifikatu dira RSan, hauen artean gehiegizko arnasketak (hiperbentilazioa), airea era behartuan botatzea eta airea irenstea aurkitzen dira. Arazo hauek esna dauden orduetan gertatu ohi dira, baina beste arnas arazo batzuk loaldian zehar gerta daitezke, arnasketa arinak edo etenik gabeko arnasketa esate baterako. RSaren heriotza guztien % 25a sintoma honen ondorio dira.
- Suminkortasuna eta negarra. RSA duten hurrek gero eta narritagarriagoak eta urduriagoak bihurtu daitezke heltzen doazen heinean. Orduak irauten duten negar edo garrasialdiak bat-batean hasten dira, itxurazko arrazoirik gabe. Zenbait hurrek beldurra eta antsietatea sentitu ditzakete.
- Beste portaera anormalak: aurpegiko espresio hotzak eta bitxiak, barre-argara luzeak, eskuak miazkatu eta ilea edo arropa eutsi.

- Ezintasun kognitiboak. Gaitasunen galera funtzionamendu intelektualaren galerarekin batera ager daitezke.
- Konbultsioak. RSa pairatzen duten gehiengoek krisi epileptikoak izaten dituzte bizitzako uneren batean.
- Eskoliosia. Bizkarrezurraren kurbadura anormala oso ohikoa da RSan. Orokorrean 8 eta 11 urte bitartean hasi eta adinarekin handituz doa, kirurgia behar izateraino (kurbadura larria denean).
- Bihotz taupada irregularrak. Bat bateko heriotza eragin dezakeen arazoa da RSa pairatzen duten haur eta heldu askorentzat.
- Loaren asaldurak. Loaldi irregularrak izaten dituzte:
  - o Egunez lo egin eta gauez esna egotea.
  - o Gauez oihi eta garrasiekin esnatzea.
- Asaldura gastrointestinalak. Hauen barne:
  - o Murtxikatu eta irensteko arazoak.
  - o Idorreria.
  - o Hesteetako arazoak.
  - o Errefluxu gastroesofagiko gaixotasuna.
  - o Enkopresia.
  - o Behazun gaixotasuna.
- Antsietatea eta portaera desegokiak.
- Beste sintoma batzuk. Beste hainbat sintoma gerta daitezke:
  - o Hezur mehe eta hauskorrak.
  - o Hotzak egon ohi diren esku eta oin txikiak.
  - o Estrabismoa.
  - o Hortzak karraskatu (Bruxismoa).
  - o Eneuresia.
  - o Sialorrea.
  - o Mina eta deserosotasuna.

Adierazpen guzti hauek, pertsonaren arlo bio-psiko-sozialean aurkezten dituzte ondorioak. Alde batetik, arlo fisikoan immobilizazioa, mina, artikulazio arazoak ... Bestetik, arlo psikologikoan gaixotasunak bizikalitatean duen eraginagatik eta azkenik, gizartean integratzeko zailtasunak portaera arazoak direla eta. Hau guztia kontuan hartuz, eguneroko bizitzako jardueretarako etengabeko arreta eta laguntza behar izaten dute (9).

RSa duten pertsona gehienek helduarora heltzen badira ere (RSa pairatzen duen biztanleriaren % 95a gutxienez 20 urteetaraino bizi da, % 80ak 35 urte arte irauten du eta % 70a baino gehiago 50 urte arte bizi da), haien bizi itxaropena txikiagoa izan ohi da bihotz- eta osasun-arazoak direla medio. Emakumezkoek heldutasunera iristeko aukera gehiago dituzte, gizonezkoek aldiz, etiologiarengatik baldintzatuta daude. Hau da, gehiengoa bizitzako lehen urteetan hiltzen da. Helduarora iristen direnak bizitza luzea izan dezakete, garapen eta arazo intelektual asko aurkeztu arren (7, 9, 16).

Heriotzen arrazoi nagusia RS klasikoan arazo kardiorrespiratorioak dira, maiz aspirazioagatik. Ikusi **1. Eranskinean** diagnostikoaren araberrako heriotza kausak. Aldagarriak diren zenbait arrisku faktore heriotza-arriskuarekin independenteki lotuta daudela ikusi da: pisu eta altuera txikiak, gaixotasunaren larritasunak, krisi konbultsiboen presentziak, e.a. Hori dela eta, osasun-profesionalek elikaduraren, aspirazio arriskuaren ... gertuko gainbegiraketa orokorra egiteak, hauek ekidin eta pertsonen bizi-itxaropena handitzeko aukerak areagotzen ditu.

Horietako batzuetan interbentzio egokiak eginez gero, hauek ekidin eta pertsonen bizi-itxaropena handitzeko aukera dago (16).

Gaur egun, sindrome honen diagnostikoa oraindik ere irizpide klinikoetan oinarritzen da. Gaixotasunaren aurkezpen tipikoa eta atipikoa direla medio, irizpide ezberdinak daude bariante bakoitza hauteman ahal izateko (1. irudia). Era honetan, diagnostiko molekularra irizpide klinikoetan oinarritutako diagnostikoa baieztatzeko tresna baliagarria besterik ez da. Izan ere, MECP2-an mutazioak dituzten baina RSaren irizpide klinikoak betetzen ez dituzten pertsonen "MECP2 genearekin loturiko nahastea" izenarekin sailkatzen zaie. Haatik, diagnostiko genetikoari esker mutazioa gertatu den genea identifikatu eta pertsonak izan dezakeen pronostikoa aurreikusi daiteke (1, 7, 10).

A. Criterios para la forma clásica o típica	B. Criterios para la forma no clásica o atípica
<p><b>Criterios necesarios</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Historia prenatal y perinatal normal.</li> <li>2. Desarrollo psicomotor normal en los primeros 6 meses.</li> <li>3. Perímetro cefálico normal al nacimiento</li> <li>4. Desaceleración en el crecimiento de la cabeza en el periodo postnatal.</li> <li>5. Pérdida de habilidades manuales intencionales entre los 6 y 30 meses.</li> <li>6. Movimientos estereotipados de las manos.</li> <li>7. Asilamientos social, disfunción en la comunicación, pérdida del habla adquirida, deterioro cognitivo.</li> <li>8. Deterioro en la locomoción.</li> </ol> <p><b>Criterios de apoyo</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Trastornos respiratorios tipo hiperventilación.</li> <li>2. Bruxismo.</li> <li>3. Deterioro en el patrón del sueño.</li> <li>4. Tono muscular anormal asociado con pérdida de masa muscular y la distonía.</li> <li>5. Trastornos vasomotores periféricos.</li> <li>6. Xifosis progresiva o escoliosis.</li> <li>7. Retraso del crecimiento.</li> <li>8. Pies y/o manos pequeñas y/o frías.</li> </ol> <p><b>Criterios de exclusión</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Evidencia de un trastorno de almacenamiento incluyendo organomegalia.</li> <li>2. Cataratas, retinopatía o atrofia óptica.</li> <li>3. Historia de daño cerebral perinatal o posnatal.</li> <li>4. Error innato del metabolismo o trastorno neurodegenerativo confirmado.</li> <li>5. Trastorno neurológico debido a un traumatismo craneocefálico severo o infección.</li> </ol>	<p><b>I. Al menos tres de los criterios principales:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Reducción o ausencia de habilidades manuales.</li> <li>2. Pérdida o reducción de expresión (incluyendo balbuceos).</li> <li>3. Estereotipos manuales.</li> <li>4. Pérdida o reducción de la capacidad de comunicación.</li> <li>5. La desaceleración del crecimiento de la cabeza.</li> <li>6. Regresión seguida de la recuperación de la interacción.</li> </ol> <p><b>II. Al menos cinco de los criterios de apoyo:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Irregularidades en la respiración.</li> <li>2. Distensión abdominal (aerofagia).</li> <li>3. Bruxismo.</li> <li>4. Locomoción anormal.</li> <li>5. Xifosis o escoliosis.</li> <li>6. Amiotrofia del miembro inferior.</li> <li>7. Pies fríos, descoloridos y por lo general pequeños.</li> <li>8. Trastornos del sueño.</li> <li>9. Episodios inexplicables de gritar o reír.</li> <li>10. Sensibilidad disminuida al dolor.</li> <li>11. Intenso contacto visual.</li> </ol>

**1. irudia:** RS tipiko eta atipikoa diagnostikatzeko irizpide klinikoak.

Iturria: Godoy Salgado, C; Zaldívar Pascual, G. Síndrome de Rett. Reporte de dos casos. Rett Syndrome. Two Cases Report. Acta Pediátrica Hondureña [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 6 (1): 438-443. Eskuragarri: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-884459?lang=en>

Profesionalek gaixotasunaren inguruan duten ezjakintasuna, patologiaren izaera arraro eta aurkezpen aldakorrek diagnostikoa atzeratzen dute, azken honen batz besteko adina 4,5 urtekoa izanez. Diagnostiko goiztiarra funtsezkoa da kasu honetan, onura asko baititu (2, 12, 17-19):

- Aholkularitza genetikoaren aukera.
- Nahasteak dakartzan ondorioak ekidin edo hobetu.
- Familiaren plangintza erraztu.
- Estres psikosozialaren murrizketa.
- Osasun-zerbitzu espezializatuetara sarbidea.
- Esku-hartze zerbitzuetara sarbidea erraztu.
- Esku-hartze programetan parte hartzeko bultzada handitu.

Tratamenduari dagokionean, ez da sendatzea lortzen duen tratamendurik ezagutzen, ezta RSari bideratuta dagoen tratamendu espezifikorik ere. Horrela, osasun-profesionalen esku-hartzeak, terapia farmakologiko eta ez

farmakologikoen bidez, honetara daude bideratuta: zeinu eta sintomak arintzera, pertsona eta familiaren bizi-kalitatea hobetzera, pertsonaren egoera funtzionala eta ongizatea hobetzera eta osasun-beharren eskaerak murriztera. Izan ere, esku-hartze egokiek bizi-kalitatearen hobekuntza dakartela ikusi da, ezintasun fisiko eta kognitiboa murriztuz. Dena dela, terapia genetikoaren inguruan ikerketak egiten ari dira, sendaketa aukera on bat denaren ustetan. Patologia honek gorputzeko sistema ezberdinei eragiten diela kontuan hartuz, tratamenduaren ikuspuntua diziplina anitzekoa izan behar da (1, 10, 14, 20, 21).

Gaur egun ez dira RSaren inguruko arrisku faktore eta prebentzio modurik ezagutzen, berezko mutazio genetiko baten ondorioz gertatzen baita. Hala ere, zenbait kasuetan herentziazko faktoreek eragina izan dezakete, RSa pairatzen duen pertsona baten senidea izatea adibidez. Beraz, RSa pairatzen duen ahaideren bat izanez gero analisi genetikoa egitearen aukera interesgarria izan daiteke (9).

## **1.2 LEHEN ARRETA MAILAKO OSASUN-PROFESIONALEN GARRANTZIA**

Gurasoek seme-alabengan ohikoak ez diren garapenak ikusten dituztenean osasun-profesionalengana jotzen dute erantzunen bila, lehen arreta mailara (LAM) zehazki. Bertan, leku bikainean kokatuta daudela, erizain eta pediatrik arduratzen dira haurraren arreta medikoaz. Profesional hauek nahastearen inguruan formakuntza egokia izanez gero, seinale goiztiarrak hautemateko gai izango lirake, diagnostiko goiztiarra ahalbidetuz. "Aukera-leiho" hau garrantzitsua da esku-hartze zuzenak martxan jarri eta nahastean egon daitezkeen erronketako askori aurre egiteko. Gainera, ezagutza egokiek enpatia sentitzea ahalbidetzen dute, gurasoekin komunikazioa hobetzen duelarik. Honek, haurraren jarraipena errazteaz gain, familiari laguntza eskatzeko aukerak handitzen dizkie (2, 6, 23-25).

Erizainek funtsezko eginkizuna daukate, gaixotasun mota hauen zutabea izanik. Izan ere, RSa pairatzen duten haur askok ez dute erreferentziazko zentrorra jotzeko aukerarik. Ondorioz, LAMtik arreta integraleko programak sartu beharko lirake. Hemen sartzen da erizainaren papera eta bere helburu

nagusia: gaixo horien ongizatea ziurtatu eta egoeraren hobekuntzara bideratutako gomendio terapeutikoak eskaini. Honez gain, hurrekin harremanetan denbora gehien ematen duena erizaina denez, bere kontsultan behaketaren bidez lehen zeinu eta sintomak hauteman ditzake. Oro har, prebentzio, promozio eta errehabilitazio prozesuetan betebeharrak handiak dauzkate (2, 11, 12, 18, 23, 24, 26-28):

- Haurraren osasunaren promozioa: hazkuntzaren kontrola, txertoak, ohitura osasuntsuen sustapena, ...
- Haur eta familiek bizitzen dituzten arazoak murrizteko arreta jarraitua eskaini era integralean, familia era orokorrean ebaluatuz alegia (haurra eta senideak).
- Gurasoen behaketak entzun eta kontuan hartu. Izan ere, guraso eta osasun-profesionalen jakinduriaren baturak haurraren osasunean eragin positiboak dituela frogatu da.
- Nahastearen inguruko ezagutzak partekatu.
- Familiak nahasteari buruz duen ulermen maila ebaluatu.
- Tratamenduaren jarraipen zehatza egin, atxikimendua ziurtatu eta gertatu daitezkeen konplikazioak ekidin.
- Errealitate berriari aurre egiten lagundu gomendioak emanaz.
- Familiarentzat lagungarri izan daitezkeen baliabideak identifikatu eta hauen erabilera gerturatu.
- Haur bakoitzaren berezitasunak jorratzen dituen zainketa planak sortu.

Laburbilduz, LAMko osasun-profesionalek paper garrantzitsua dute gurasoek bertara jotzeko duten erraztasunagatik. Hori dela eta, arreta egokia bermatu, diagnostiko goiztiarra ahalbidetu eta konplikazioak ekiditeko formakuntza egokia eduki beharko lukete RSaren inguruan.

Aldez aurretik azaldutako informazioak guztiz justifikatzen du RSA duten pertsonen eta familien bizi-kalitatea eta ongizatea handitzeko osasun-heziketa proiektu (OHeP) baten beharra.



### **1.3 XEDE-POPULAZIOAREN AUKERAKETA ETA JUSTIFIKAZIOA**

LAMko pediatria alorreko erizain eta pediatrek osatuko dute OHeP honen xede-taldea.

Xede-taldeak orokorrean dituen ezagutza eta gaitasunak urriak direla argi geratu da burutu diren zenbait ikerketetan. Kasu bat aipatzeko, Karola Dillenburger eta kideek osasun-, gizarte- eta hezkuntza- profesionalek autismoaren inguruan zituzten ezagutzak ebaluatu zituzten; RSa autismo gisa sailkatuta dagoelarik. Horretarako, autismoaren prestakuntza, praktika profesionala eta autismoa pairatzen duten pertsonentzako gomendioen inguruko informazioa biltzen zuen inkesta pasa zieten. Ondoren, informazio gehiago lortzearen, elkarrizketak burutu zituzten galdera ireki eta erdi estrukturatu bidez. Bukatzerakoan, ondorio kaltegarriak izan ditzakeen autismoaren inguruko prestakuntza gabezia agerian geratu zen. Halaber, partaideen gehiengoak autismoaren inguruko formakuntzak oinarritzko ikasketen barruan egon beharko lukeela aldarrikatu zuten, izan ere, formakuntza gehiagorekin haurrei laguntza bermatzeko prestatuago egongo zirela uste zuten. Honez gain, osasun-zerbitzuen erabiltzaileak kezkatuta geratzen zirela frogatu zen, langilearen prestakuntza ezak jasotako arretan duen eraginagatik (25).

Hau guztia kontuan hartuz, xede-populazioa Gipuzkoan LAMko pediatriako erizain eta pediatrak izango dira.

## **2 HELBURUA**

### **2.1 HELBURU NAGUSIA**

Lan honen helburu nagusia Gipuzkoako LAMko pediatria alorreko erizain eta pediatrek RSaren inguruan dituzten ezagutzak, jarrerak eta gaitasunak handitzeko OHeP bat diseinatzea da, RSa pairatzen duten haurren eta gurasoen bizi-kalitatea eta ongizatea sustatzeari begira.

## 2.2 BIGARREN MAILAKOAK

- Xede-populazioak lortu behar dituen helburu pedagogiko nagusiak eta bigarren mailakoak formulatzea.
- Hezkuntza-edukiak identifikatzea.
- Estrategia metodologikoak deskribatzea.
- Beharrezkoak diren antolakuntza baliabideak identifikatzea.
- Beharrezkoak diren giza baliabideak identifikatzea.
- Beharrezkoak diren materialak identifikatzea.
- Proiektuaren emaitzen ebaluazioa finkatzea.
- Proiektuaren prozeduraren ebaluazioa finkatzea.
- Proiektuaren egituraren eta baliabideen ebaluazioa finkatzea.

## 3 METODOLOGIA

Lan hau aurrera eramateko helburuarekin, gaiaren inguruko bilaketa bibliografiko sistematizatua egin da metabilatzailea (Biblioteca Virtual de la Salud (BVS)) eta datu base ezberdinetan (PubMed, Dialnet eta CUIDEN).

Lan honen helburu nagusiaren informazioa lortzeko egindako bilaketa sistematizatuaren PIO estruktura honako hau izan da:

- Pazientea: RSa pairatzen duen haurrak.
- Interbentzioa: Osasun-heziketa proiektua.
- Outcome (emaitzak): LAMko pediatriako erizain eta pediatrek RSaren inguruan beharrezkoak dituzten ezagutzak, jarrera eta gaitasunak lortzea, RSa pairatzen duten haurren eta gurasoen bizi-kalitatea eta ongizatea sustatzeko.

PIO estruktura planteatu ostean, atal bakoitzari dagozkien osasun-zientzietako deskribatzaileak ("Descriptores de Ciencias de la Salud (DeCS)" eta "Medical Subjects Headings (MeSH)") eta gako-hitz (Key Words (KW)) egokiak aukeratu dira (ikus 2. taula).

2. **taula:** bilaketa sistematizatuan PIO egitura erabiliz aukeratutako DeCS, MeSH eta gako-hitzak.

	DeCS	MeSH	Hitz gakoak (KW)
P (Rett Sindromea pairatzen duen haurra)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome de Rett</li> <li>• Trastorno autístico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Rett Syndrome</li> <li>• Autistic disorder</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome de Rett / Rett Syndrome</li> <li>• Autismo / Autism</li> <li>• Cuidador / Caregiver</li> </ul>
I (Osasun-heziketa proiektua)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Educación en Salud</li> <li>• Educación Sanitaria</li> <li>• Educación para la Salud</li> <li>• Educación para la Salud Comunitaria</li> <li>• Promoción de la Salud</li> <li>• Educación Enfermería</li> <li>• Signos y síntomas</li> <li>• Terapéutica</li> <li>• Prevención &amp; control</li> <li>• Factores de riesgo</li> <li>• Clasificación</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Health Education</li> <li>• Health Promotion</li> <li>• Education Nursing</li> <li>• Signs and symptoms</li> <li>• Therapeutics,</li> <li>• Prevention &amp; control</li> <li>• Risk factors</li> <li>• Classification</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tratamiento / Treatment</li> <li>• Prevención / Prevention</li> <li>• Cuidados / Cares</li> <li>• Enfermería / Nurse</li> <li>• Cuidados / cares</li> <li>• Necesidades / Needs</li> </ul>
O (RSa pairatzen duten haurren eta gurasoen bizi-kalitatea eta ongizatea sustatzeko)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Calidad de vida</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Quality of life</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bienestar / Well-being</li> </ul>

Iturria: egileak egina.

Aurreko taulako egitura jarraituz, bilaketak egitean emaitza egokiagoak lortu ahal izateko, AND eta OR operadore booleanoak eta hainbat iragazki erabili dira. Erabilitako filtroak urte muga eta hizkuntza (euskara, gaztelera eta ingelesa) izan dira. Urteari dagokionez, oinarri orokor gisa azken 5 urteak hartu badira ere, bizi-kalitatearen gaia jorratzen duten artikuluetan argitalpen data 2000. urtetik aurrera finkatu da, lortzen ziren emaitza kopuru txikia zela medio.

Ondoren, aurkitutako erreferentzia bibliografikoetan barneratze irizpideak aplikatu dira:

- Izenburu eta laburpenak aztertzean lanaren gaiari gehien egokitzen diren artikulua izatea.
- 2000. urtetik edo 2015. urtetik aurrera argitaratutako argitalpenak (2000 eta 2015 barne) izatea.

- Ingelesezko, euskarazko eta gaztelerazko argitalpenak izatea.

Bilaketa strategiaren bidez topatutako erreferentzi bibliografikoen emaitzak **2. Eranskinean** geratzen dira bilduta. Bertan, datu base bakoitzean erabilitako bilaketa estrategia, aplikaturiko iragazkiak, bilatutako artikuluko kopurua eta barneratze irizpideak aplikatu eta irakurketa kritikoa egin ondoren aukeratutakoak adierazten dira.

Arlo emozionalaren eta hezkuntza-estiloer buruzko informazioa lortu ahal izateko, psikologiako datu baseetara jo eta "Psychology database", "psycINFO" eta "psycodoc" erabili dira erreferentzia bibliografiakoak bilatzeko, bilaketa sistematizatu bat egin gabe. Bertatik, 5 artikuluko eskuratu dira guztira.

Lanaren gaiaren inguruko informazio gehiago biltzeko helburuz, aipaturiko datu-baseetan lorturiko erreferentzia bibliografikoz gain Donostiako Medikuntza eta Erizaintza Fakultateko liburutegia eta hainbat webgune elektronikoko kontsultatu dira:

- "Clínica Mayo". Webgune honetatik RSaren zeinu eta sintomen, garapenaren aldien, etiologiaren, biziraupenaren eta arrisku faktoreen inguruko informazioa lortu da.
- "Fundación Internacional del Síndrome de Rett". Bertatik biziraupenaren, RSa pairatzen duten gizonezkoen eta diagnostikoaren inguruko informazioa erabili da.
- "Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR)". Elkartearekin kontaktuan jarri naiz Espainian dagoen gaixotasunaren prebalentziaren datuak ezagutzeko helburuz. Honez gain, webgunetik honako informazio hau eskuratu da:
  - o Gurasoei bideratuta dauden eta RSaren inguruko informazio zabala era erraz eta zehaztuan adierazten duten errekurtsioak, RSaren koadernoak hala nola.
  - o RSa pairatzen duten pertsonak artatzeko Espainian dauden erreferentzia guneak.
- "Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)". Gaixotasun arraro gisa kontsideratuta dagoen gaitz batek, nahastea pairatzen duen pertsonan eta ingurukoengan eragiten duen baldintzaren inguruko informazioa bildu da.

- “Instituto Foral de Bienestar Social (IFBS)”. Webgune honetatik, “Vivir mejor. Cómo promover el bienestar emocional” eskuliburua lortu da, ezintasun intelektuala pairatzen duten pertsonen arlo emozionala kudeatzeko estrategien inguruko informazioa biltzeko.
- “Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra”. Bertatik OHePa aurrera eramateko metodologiaren inguruko informazioa bildu da “Manual de Educación para la Salud” eskuliburuari esker.

## **4 PLANGINTZA**

### **4.1 XEDE-TALDEAK LORTU BEHAR DITUEN HELBURU PEDAGOGIKOAK**

#### **4.1.1 Nagusiak**

Gipuzkoako LAMko pediatriako erizain eta pediatrek RSaren inguruan beharrezkoak dituzten ezagutzak, jarrera eta gaitasunak lortzea.

#### **4.1.2 Bigarren mailakoak**

Gipuzkoako LAMko pediatriako erizain eta pediatrek honako hau lortuko dute:

1. RSa zer den eta bere ezaugarri guztiak deskribatzea lehen saioaren bukaerarako (ezagutzazko helburua).
2. RSa pairatzen duten haurren bizi-kalitatean eragina duten 10 domeinuak zerrendatzea lehen saioan zehar (ezagutzazko helburua).
3. RSak haur eta gurasoen bizi-kalitatean duen eragina zehaztea bigarren saioan zehar (ezagutzazko helburua).
4. RSa pairatzen duten haur nahiz familiekiko enpatia azaltzea hirugarren saioa bukatu baino lehen (jarrerazko helburua).

5. LAMko osasun-profesionalek diagnostiko goiztiarra egitearen eta horretarako formakuntza egokiaren garrantziaz ohartzea laugarren saioan zehar (jarrerazko helburua).
6. RSaren aldaera ezberdinak desberdintzeko gai izatea laugarren saioa bukatu baino lehen (gaitasunezko helburua).
7. RSaren diagnostiko goiztiarra egiteko gaitasuna erakustea laugarren saioaren bukaerarako (gaitasunezko helburua).
8. LAMko osasun-profesionalek haur eta gurasoen bizi-kalitatea eta ongizatea hobetzeko duten aukeraz ohartzea laugarren saioan zehar (jarrerazko helburua).
9. RSaren maneiaren inguruko ezagutzak bereganatzea laugarren saioan zehar (ezagutzazko helburua).
10. RSA duten pertsona eta bere familia era integralean artatzeko gaitasuna erakustea bosgarren saioa baino lehen (gaitasunezko helburua).
11. RSA duten pertsonentzat onuragarriak izan daitezkeen terapiak azaltzea seigarren saioaren bukaerarako (ezagutzazko helburua).
12. RSA pairatzen duten gurasoentzat lagungarriak izan daitezkeen baliabideak adieraztea seigarren saioan zehar (ezagutzazko helburua).
13. RSA pairatzen duten haurren gurasoei gaitzaren inguruan informazio egokia emateko gaitasuna erakustea OHePa bukatu baino lehen (gaitasunezko helburua).

## 4.2 JARDUEREN PROGRAMAZIOA

RSa bezalako osasun-arazoan eragiten duen OHeP hau talde interbentzio bidez burutuko da. Erabiliko den metodologiak pedagogia aktibo edo integratzailea edukiko du oinarri, tradizionala baino eraginkorragoa dela ikusi baita. Bere helburu nagusia ezagutza, jarrera eta gaitasunen lorpena da, ikasleak ardatz nagusitzat hartzen dituelarik (29).

Lehenik eta behin, landuko den gaiaren inguruan taldeak dituen ezagutzak, jarrerak eta gaitasunak aztertuko dira galdeketa baten bidez (ikus **3. Eranskina**). Honek, OHePa xede-taldera gehiago egokitzea ahalbidetzen du.

Era honetan, taldeak duen maila oinarritzat hartuz eta metodologia ezberdinez baliatuz landuko den gaitegian gehiago sakonduko da, Horretarako, baliabide didaktiko ezberdinez baliatuko gara (29):

- Inprimatutako materiala: txosten eta galdetegiak.
- Ikus-entzunezko materiala: dokumentalak eta bideo laburrak.

Saio bakoitzaren hasieran, osasun-agenteez taldea agurtu eta/edo beren burua aurkeztu ostean, xede-taldeko partaide bakoitzak bere izena gogoraraziko dio taldeari. Ondoren, hezitzaileek saioaren programaketaren berri emango dute. Saio bukaeretan aldiz, hezitzaileek saioan landu denaren laburpen bat egingo dute ideia nagusiak azpimarratuz. Lantzen den gai bakoitzaren bukaeran ebaluazio galdetegi bat pasako zaie partaideei, lortu diren emaitzak aurreikusitakoarekin bat datozen ikusteko. Era honetan, ezagutzazko helburuak lortu diren baloratzeko aukera egongo da, jarrera eta gaitasunezko helburuak ordea, saioen zehar egingo den behaketa sistematizatuaren bidez baloratuko dira.

OHeParen osasun-agente arduradunak gaien adituak diren pediatriako erizaina eta pediatra bat izango dira, zeinen eginkizunak jarduerak gidatzea eta koordinatzea izango den. Era berean, saio guztietan programaren eraginkortasuna baloratzeko beharrezkoak diren datuak biltzeaz arduratuko dira. Beraiekin batera, beste agente batzuk hartuko dute parte: pedagogo batek eta psikologo batek. Pedagogoak OHeParen programazioa antolatzen laguntzeaz gain, bosgarren saioan parte hartuz RSan onuragarriak izan daitezkeen terapia ezberdinak azalduko ditu. Psikologoa aldiz, hirugarren saioan sartuko da, RSaren diagnostikoak haurren eta gurasoen arlo psikologikoan duen inpaktua ikusarazteko eta euren emozioak kudeatzeko estrategiak proposatzeko.

Programa hau astean behin burutuko diren zazpi saioz osatuta dago. Saioek bi orduko iraupena izango dute (16.30-18.30), tartean 10 minutuko atsedenaldea egongo delarik. Ahal bezain osasun-profesional gehienei iristeko helburuz, OHePa bi hizkuntzetan emateko prestatuko da, hau da, Euskaraz eta Gaztelera. Ikusi **4. Eranskinean** OHeParen kronograma.

Proiektua aurrera eramateko, Gipuzkoako Erizaintza Elkargo Ofizialarekin eta Gipuzkoako Medikuntzako Elkargo Ofizialarekin harremanetan jarri eta haien instalakuntzak erabiltzeko eskaera egingo da.

Jarraian, OHeP hau osatzen duten zazpi saioak azaltzen dira, landuko diren gaien deskribapen laburra, lortu beharreko helburuak, burutuko diren jardueren deskribapen laburra, horretarako erabiliko den metodologia eta beharrezkoak diren baliabideak (material eta antolakuntzakoak) adieraziz.

#### 4.2.1 1. Saioa

Lehen saio honetan lehen gaia landuko da, "*Zer da Rett Sindromea?*":

Partaideek, osasun-profesional gisa, RSaren inguruan izan behar dituzten ezagutza orokorrak landuko dira: zer den, etiologia, zeinu eta sintomak, diagnostikoa egiteko bete beharreko irizpide klinikoak, arrisku faktoreak, garapena, sailkapena eta biziraupena. Horretarako, gaitzaren informazio guztia biltzen duen txostena banatuko zaie (**5. Eranskina**).

Honen bidez, lehen helburu zehatza lortu beharko du xede-taldeak: RSa zer den eta bere ezaugarri guztiak deskribatzea.



3. taula: lehen saioan erabiliko diren teknika pedagogiko eta baliabideak.

HELBURUA (15. orrialdean)	TEKNIKA	IRAUPENA	BALIABIDEAK	OSASUN - AGENTEAK
Aurkezpena	<u>Elkartze teknika:</u> Hezitzaile eta partaideen arteko lehen harremana emango denez, bakoitzak bere burua aurkeztuko du bere izena, profesioa, lantokia eta RSarekin duen esperientzia adieraziz. Ondoren, hezitzaileek heziketa proiektuaren nondik norakoak azalduko ditu landuko denaren laburpen txiki bat eginez.	15´	- Diapositibak. - Ordenagailua. - Proiektorea.	Erizain eta mediku adituak.
1.	<u>Ikerketa teknika: Phillips 66</u> 6 pertsonako talde txikietan banatuta "Rett Sindromea zer da?" galderari erantzunon diote sei minututan. Talde bakoitzean ordezkari bat aukeratu da orri zuri batean informazioa biltzeko, gero talde guztiarekin partekatuko dute. Hezitzaileek, arbelean idatziko dituzte agertutako ideiak, talde bakoitzak adierazitakoa sailkatuz. Ondoren, errepikatuta daudenak ezabatu eta talde osoak dakiena agertuko da. Helburua ikaskuntza esanguratsua aurrera eramatea da, hau da, gai honen inguruan alde aurretik dakitena identifikatzea.	25´	- Orri zuriak. - Boligrafoak. - Arbela. - Errotulagailuak/kl arionak. - RSaren inguruko informazioa biltzen duten txostenak (5. <b>Eranskina</b> ). - Ordenagailua. - Internet. - Proiektorea. - Rett Sindromearen inguruko bideo laburra (5. <b>Eranskina</b> ) - Diapositibak.	
	<u>Esposizio teknika: parte hartutako lezioa</u> Phillips 66 teknika bidez bildutako ideiak erabiliz, hezitzaileek informazioa osatu eta zuzenduko dute gaixotasunaren definizioa, etiologia, zeinu eta sintomak, diagnostikoa, arrisku faktoreak, biziraupena, sailkapena, eta garapenaren inguruan. Horretarako, RSaren informazio osoa biltzen duen txostena banatuko zaie. Bukatzeko, gaitzaren laburpena egiten duen bideo laburra proiektatuko da.	30´		
<b>ATSEDENALDIA</b>		10´		
1.	<u>Bideo bidezko hausnarketa teknika:</u> Kasu batzuk aurkeztuko dira material audiobiduala erabiliz. Bideo horien bidez, xede-taldeak RSaren inguruko bizipen ezberdinak jasoko dituzte gurasoen ikuspuntutik azalduta: zer den, diagnostikoa jasotzeko burutu zuten ibilbidea, honen aurrean izan zituzten erreakzio eta emozioak, gaixotasunak haien egunerokotasunean duen eragina...	25´	- Ordenagailua. - Proiektorea. - Orri zuriak. - Boligrafoak. - Kasu ezberdinen bideoak (5. <b>Eranskina</b> ).	Erizain eta mediku adituak.
	<u>Ikerketa teknika: Brain storming</u> Partaide bakoitzak orri zuri batean bururatzen zaizkion ideiak idatziko ditu, RSak gurasoengan eragiten dituen ondorioen inguruan. Era anonimoan idatzitako oharrak hezitzaileek bilduko dituzte hurrengo saioan erabiltzeko.	5´	- Orri zuriak. - Boligrafoak.	
	<u>Agurra:</u> Landutakoaren laburpen bat egingo dute hezitzaileek. Ondoren, lehen helburu zehatza lortu den ebaluatze galdetegia beteko dute hezituek.	10´	- Lehen gaiko galdeketa (ikus laneko 4.3.1 atala). - Boligrafoak.	

Iturria: egileak egina.

#### 4.2.2 2. Saioa

Saio honetan bigarren gaia landuko da, hau da, *"Zer eragin dauka pairatzen duten haurrengan eta familiengan?"*:

Gai honetan RSak haurren eta familien bizi-kalitate eta ongizatean duen eragina landuko da arlo bio-psiko-sozialak kontuan hartuz. Alde batetik RSa pairatzen duten haurren egunerokotasunean eragina duten 10 domeinuen berri emango da, haien bizi-kalitatea hobetzeko kontuan izan daitezkeen jarduerak ezagutzeko. Bestalde, ariketa desberdinak burutuko dira haurren nahiz familien bizi-kalitatea lantzeko (ikusi **6. Eranskina**) (21).

Ondorengo helburuak lortu beharko dituzte:

2. RSa pairatzen duen haurraren bizi-kalitatean eragina duten 10 domeinuak zerrendatzea.
3. RSak haur eta gurasoen bizi-kalitatean duen eragina ezagutzea.

4. taula: bigarren saioan erabiliko diren teknika pedagogiko eta baliabideak.

HELBURUA (15. orrialdean)	TEKNIKA	IRAUPENA	BALIABIDEAK	OSASUN - AGENTEAK
Aurkezpena	<u>Elkartze teknika:</u> Hezitzaile eta partaideek haien izena gogoraziko diote taldeari. Ondoren, hezitzaileek saioan landuko dena azalduko dute era laburrean.	5´	- Diapositibak. - Ordenagailua. - Proiektorea.	Erizain eta mediku adituak
2.	<u>Esposizio teknika:</u> Hezitzaileek RSa pairatzen duten haurren egunerokotasunean eragina duten 10 domeinuak azalduko dituzte. Horretarako, xede-taldeari informazioa biltzen duen orrialdea banatuko zaie. Honez gain, gaitzak haurren bizi-kalitatean eta ongizatean duen eragina azalduko da.	10´	RSa pairatzen duten haurren egunerokotasunean eragina duten 10 domeinuen orrialdea (6. Eranskina).	
3.	<u>Ariketa bidezko hausnarketa teknika:</u> Hezitzaileek arbelean hiru borobil handi marraztuko dituzte. Lehenengoak arlo fisikoari egingo dio erreferentzia, bigarrenak psikologikoari eta hirugarrenak, sozialari. Xede-taldea hirutan banatu eta bakoitzari borobil bat esleituko zaio. RSak lantzen ari diren arloan zein eta nolako eragina duen adieraziko dute. Bukatzean, arbelera atera eta landutakoaren berri emango dute taldeka. Behin ideia guztiak idatzita, eztabaida bidez, partaide guztiei ideiak osatu edota zuzentzeko aukera emango zaie. <u>Parte hartutako lezioa:</u> Hezitzaileek RSak haurren bizi-kalitatean duen eragina jorratuko dute, aurreko jardueraren bidez arbelean idatzitako ideiak erabiliz.	30´	- Arbela. - Orri zuriak. - Boligrafoak. - Errotulagailuak /klarionak.	
<b>ATSEDENALDIA</b>		10´		
3.	<u>Ariketa bidezko hausnarketa teknika:</u> Ariketa honetan, aurreko saioan partaideek RSak gurasoengan dituen ondorioei buruz idatzi zituzten oharrak erabiliko dira. Hezitzaileek, ozenki irakurriko dituzte, agertzen diren ideia berrien ondoren eztabaida bideratuz. Era honetan, gaia lantzen joango dira xede-taldearen ideietan oinarrituz. Gaia sakon aztertzeko, arlo bio-psiko-sozialak hartuko dira kontuan. <u>Esposizio teknika:</u> Saioari bukaera emateko landutakoaren laburpena egingo da, gaitz honek bai haurrengan eta baita senideengan ere duen eragina azpimarratuz.	30´	- Aurreko saioan xede-taldeak idatzitako oharrak.	Erizain eta mediku adituak
		10´	- Arbela. - Errotulagailu/klarionak.	
	<u>Agurra:</u> Bigarren eta hirugarren helburu zehatzak lortu dituzten baloratzeko bigarren gaiaren inguruko galdeketa beteko du xede-taldeak.	10´	- 2. gaiko galdeketa (ikus laneko 4.3.1 atala). - Boligrafoak.	

Iturria: egileak egina.

### 4.2.3 3. Saioa

Saio honetan hirugarren gaia landuko da *“Egoera honen aurrean, zer sentitzen da? Nola jokatu behar da?”*:

Alde batetik gaitzak RSa pairatzen duen haurren eta familien arlo emozionalean duen eragina landuko da. Haurren kasuan, komunikazio arazoak direla medio emozioen identifikazioan eta kudeaketan oinarrituko gara. Gurasoen kasuan aldiz, egoera honen aurrean izaten dituzten emozio eta erreakzio ohikoenak identifikatuko dira. Kontuan hartuko da RSa gaixotasun arraro gisa sailkatuta egoteak suposatzen duen baldintza. Honez gain, gurasoei euren emozioak erregulatzeko hainbat estrategia proposatuko zaizkie. Era honetan, LAMko osasun-profesionalek, enpatiaren bidez gurasoen lekuan kokatu eta haien egoera hobeto ulertzeko aukera izango dute. Bestalde, ezgaitasuna pairatzen duten haurren garapena eta autonomia sustatzeko gomendatzen diren hezkuntza-estilo eta diziiplina adieraziko dira (ikusi **7. Eranskina**).

Xede-taldeak lortu beharko duen helburua laugarrena da: RSa pairatzen duten haur nahiz familiekiko enpatia azaltzea.

5. taula: hirugarren saioan erabiliko diren teknika pedagogiko eta baliabideak.

HELBURUA (15. orrialdean)	TEKNIKA	IRAUPENA	BALIABIDEAK	OSASUN-AGENTEAK
Aurkezpena	<u>Elkartze teknika:</u> Erizain, pediatra eta psikologoak taldea agurtuko dute. Psikologoak bere burua aurkeztuko du taldean eta partaideek haien izena gogoraziko dute. Ondoren, hezitzaileek saioan landuko dena azalduko dute era laburrean.	5'	- Diapositibak. - Ordenagailua. - Proiektorea.	Erizain eta mediku adituak eta psikologoa
4.	<u>Gaitasunak garatzeko teknika: Demostrazio eta entrenamendua / Role Playing</u> Partaideek, RSA sufritzen duen haur baten emozioak identifikatzeko ariketa izango da. Hasteko, partaideei binaka jartzeko eskatuko zaie. Helburua, mugikorraren bidez 1-2 minutuko bideo bat sortzea izango da. Horretarako, bat haurraren lekuan jartzen den bitartean, bestea grabatzen egongo da, eta ondoren alderantziz.	10'	- Bakoitzak bere mugikorra. - Role playing ariketa egiteko kasuak (7. Eranskina).	
4.	<u>Hausnarketa teknika eztabaidarekin:</u> Aurreko ariketan zehar, RSA pairatzen duen haurraren lekuan jartzean alegia, sentitu dutenaren inguruan (tristura, antsietatea ...) eztabaidatuko da talde osoaren artean. Behin emozioak identifikatuta, psikologoak, ezintasun intelektuala duten haurrek haien emozioak kudeatzeko duten ezintasuna azalduko du. Honi aurre egiteko estrategia lagungarrien berri emango da, RSA sufritzen duten haurrek emozioak transmititzeko duten era azpimarratuz.	20'	- Arbela. - Errotulagailuak/ klarionak. - Diapositibak. - Ordenagailua. - Proiektorea.	
4.	<u>Kasu baten inguruko hausnarketa teknika:</u> Ariketa honetan, partaideek, gurasoen arlo emozionalak pairatzen duen eraginaren inguruan hausnartuko dute. Horretarako, "Dokumentala ikusi aurreko galdetegia" erabiliko da, non bakarka, haien burua azalduko eagoeran jarriz, galderak erantzungo dituzten.	5'	- "Dokumentala ikusi aurreko galdetegia" (7. Eranskina). - Boligrafoak.	
4.	<u>Hausnarketa teknika: bideoa eztabaidarekin:</u> "RETT: There is hope" dokumentalaren zati batzuk proiektatuko dira. Bitartean, xede-taldeak, gurasoen emozioak identifikatu eta orri zuri batean idatziko ditu.	25'	- Ordenagailua. - Internet. - Proiektorea. - "RETT: There is hope" filma (7. Eranskina). - Orri zuriak. - Boligrafoak.	
<b>ATSEDENALDIA</b>		10'		
4.	<u>Hausnarketarako teknika: bideoa eta kasua eztabaidarekin:</u> RSaren diagnostikoa jasotzeak edo haurrak arazoak dituela ohartzeak gurasoengan eragiten dituen emozio eta erreakzioak identifikatuko dira, gaixotasun arraro gisa sailkatuta dagoela kontuan hartuz. Horretarako, dokumentala ikusi aurreko galdetegiaren bidez hausnartutako ideiak eta dokumentalean zehar hartutako oharrak erabiliko dira. Ikaskideen arteko eztabaida prozedura erabiliz, talde txikietan "Zuk zer sentituko zenuke?" galderaren inguruan eztabaidatuko dute (5 minutuz). Ondoren, psikologoak gidatuta talde osoan (10 minutuz).	15'	- Orri zuriak. - Boligrafoak.	Erizain eta mediku adituak eta psikologoa

HELBURUA (15. orrialdean)	TEKNIKA	IRAUPENA	BALIABIDEAK	OSASUN-AGENTEAK
	<u>Esposizio teknika</u> Hemen psikologoak gurasoek emozioak identifikatzea eta izendatzearen garrantziaren inguruko azalpenak emango ditu. Ondoren emozio hauei aurre egiteko estrategiak proposatuko dizkie: ukapena, pentsamendu positiboa, onarpena eta berregituraketa kognitiboa besteak beste.	10´	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Arbela.</li> <li>- Errotulagailuak/ Klarionak.</li> <li>- Diapositibak.</li> <li>- Ordenagailua.</li> <li>- Proiektorea.</li> </ul>	
	<u>Esposizio teknika:</u> RSa pairatzen duten haurren garapena bultzatzeko gehiegizko babesa alde batera uztearen eta autonomia sustatzearen garrantzia adieraziko du psikologoak. Horretarako, hezkuntza-estilo demokratikoa eta diziiplina inductiboa jorratuko ditu. Arbelean oinarritzko ezagutzak idazten joango da azalpenak eman bitartean, diapositiben laguntzaz.	10´	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Arbela.</li> <li>- Errotulagailuak/ Klarionak.</li> <li>- Diapositibak.</li> <li>- Ordenagailua.</li> <li>- Proiektorea.</li> </ul>	
	<u>Esposizio teknika:</u> Saioari bukaera emateko, psikologoaren laguntzaz, hausnartutakoa eta bideoan ikusitakoaren artean lotura egin eta ideia nagusien laburpena burutuko da.	5´		
	<u>Agurra:</u> Gai honen bidez lortu diren ezagutzak baloratzeko, hirugarren gaiko galdetegi erantzungo dute hezituek. Laugarren helburu zehatzaren balorazioa aldiz, behaketaren bidez burutuko da saioan zehar.	5´	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Hirugarren gaiko galdeketa (ikusi laneko 4.3.1 atala).</li> <li>- Boligrafoak.</li> </ul>	

Iturria: egileak egin.

#### 4.2.4 4. Saioa

Saio honetan bi gai landuko dira:

- a. Alde batetik laugarrena, *"LAMk garrantzia dauka Rett Sindromearen maneian?"*:

LAMk osasun-sisteman duen lekua dela medio, populazioak zerbitzu honekin duen lehen harremana bertan ematen da. Hori dela eta, RSaren lehen zeinu eta sintomak detektatzen lehenak izatea eta tratamendu egokia txertatzea ahalbidetzen die. Honek, aldi berean, haurren zein familien bizi-kalitatean eragin dezake positiboki. Izan ere, diagnostikoa lortzeko froga mediku kopuru handiak dira zaintzaileen "burnout"-aren kausa nagusia. Bestalde, umearen jarraipena egitearen arduradunak direnez, familiarentzat sostengu garrantzitsua bihurtu daitezke zailtasunei aurre egiten lagunduz, egunerokotasunari aurre egiteko gomendioak emanaz, zainketak nola eman erakutsiz, gaixotasunaren informazio egokia bermatuz, bizitzen ari diren egoerarekiko enpatia erakutsiz ... Honela, LAMko osasun-profesionalek ezagutza, jarrera eta gaitasun egokien bidez haur eta familiaren bizi-kalitatea hobetzeko aukera bikaina dutela azalduko da (12, 18, 23).

- b. Bestetik, bosgarrena, *"LAMko osasun-profesional gisa zerbait egin dezaket?"*:

Gai honetan, medikuek eta erizainek zeinu eta sintomen maneiu egokirako burutu ditzaketen ekintzak zehaztuko dira: tratamendua, haurraren jarraipena, osasun-promozioa, zainketen osasun-hezkuntza ... Zeinu eta sintomen maneiu egokirako, bi taldeen arteko koordinazioari emango zaio garrantzia (ikuspuntu multidiziplinarra). Honez gain, gaixotasunaren aurkezpena oso aldakorra denez, zainketa indibidualizatuak izan behar dituztela adieraziko da (2, 23, 24, 28).

Lortu beharreko helburuak honakoak dira:

5. LAMko osasun-profesionalek diagnostiko goiztiarra egitearen eta horretarako formakuntza egokiaren garrantziaz ohartzea.
6. RSaren aldaera ezberdinak desberdintzeko gai izatea.
7. RSaren diagnostiko goiztiarra egiteko gaitasuna erakustea.

8. LAMko osasun-profesionalek haur eta gurasoen bizi-kalitatea eta ongizatea hobetzeko duten aukeraz ohartzea.
9. RSaren maneiaren inguruko ezagutzak bereganatzea.
10. RSa duten pertsona eta bere familia era integralean artatzeko gaitasuna erakustea.

**6. taula:** laugarren saioan erabiliko diren teknika pedagogiko eta baliabideak.

HELBURUA (15. orrialdean)	TEKNIKA	IRAUPENA	BALIABIDEAK	OSASUN-AGENTEAK
Aurkezpena	<u>Elkartze teknika:</u> Hezitzaile eta partaideek taldea agurtu eta haien izena gogoraziko diote taldeari. Ondoren, saioan landuko dena azalduko da era laburrean.	5'	- Diapositibak. - Ordenagailua. - Proiektorea.	Erizain eta mediku adituak.
5., 8.	<u>Ikerketa teknika: galdeketa</u> LAMko gaitz zehatz honetan duen garrantziaz ohartzeko, xede-taldea talde txikietan banatu eta galdetegi bati erantzungo diote. Ondoren, erantzunak talde handian eztabaidatzen diren bitartean, hezitzaileak ideia nagusiak arbelean idazteaz arduratuko dira. <u>Esposizio teknika: parte hartutako lezioa</u> LAMko osasun-profesionalek diagnostiko goiztiarra egiteko duten aukera bikaina eta horretarako formakuntza egokia izatearen garrantzia azalduko dute hezitzaileek. Hau burutzeko, aurreko ariketaren bidez lortutako ideiez eta power point batez baliatuko dira. Ariketa honekin, diagnostiko goiztiarrak haurren eta gurasoen bizi-kalitatean onurak ekartzen dituela azpimarratu nahi da.	20'  20'	- "Lehen Arreta Mailako galdeketa" (8. Eranskina). - Boligrafoak. - Arbela. - Errotulagailuak/klarionak. - Ordenagailua. - Proiektorea. - Diapositibak.	
6., 7.	<u>Hausnarketa teknika ariketa bitartez:</u> Xede-taldea bost talde txikietan banatuko da eta bakoitzari kasu baten inguruko testu bat banatuko zaio. Kasua irakurri eta aztertu egin beharko dute identifikatu daitezkeen zeinu eta sintomak eta datu garrantzitsuak azpimarratuz. Ondoren, diagnostikorako erabiltzen diren irizpide klinikoak laguntzaz, lantzen ari diren kasua RSaren zein aldaera den identifikatzeko eskatuko zaie. Bukatzeko, kasua talde osoari aurkeztu eta erabakitako aldaeraren zergatia azalduko dute.	20'	- Kasu ezberdinen eta diagnostikoa egiteko irizpide klinikoak fotokopiak (8. Eranskina). - Boligrafoak.	Erizain eta mediku adituak
ATSEDENALDIA		10'		



HELBURUA (15. orrialdean)	TEKNIKA	IRAUPENA	BALIABIDEAK	OSASUN-AGENTEAK
9., 10.	<p><u>Gaitasunak lortzeko teknika: erabakiak arrazionalki hartzeko laguntza teknika</u></p> <p>Hezitzaileak, diapositibak erabiliz, zeinu eta sintomen maneiu egokirako adibide bat erakutsiko dio taldeari. Bertan, zein ekintza egin daitezkeen eta gurasoei nola burutu erakusteko teknikak agertuko dira. Ondoren, taldea bitan banatuko da:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Erizainak: erizaina den hezitzailearen laguntzarekin, zeinu eta sintoma bakoitza nola kudeatu daitezkeen eta gurasoei erakutsi beharreko zainketak zehaztuko dituzte, baita nola erakutsi ere.</li> <li>- Medikuek: botika aukerak baloratzea eskatuko zaie, haur hauen hazkuntzaren atzerapena eta botika bakoitzaren abantailak eta albo ondorioak kontuan hartuz.</li> </ul> <p>Laguntza moduan zeinu eta sintoma guztiak biltzen dituen orria banatuko zaie.</p>	30'	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Zeinu eta sintoma guztien fotokopiak (<b>8. Eranskina</b>).</li> <li>- Boligrafoak.</li> <li>- Orri zuriak.</li> <li>- Arbela.</li> <li>- Errotulagailuak/klarionak.</li> <li>- Proiektorea.</li> <li>- Diapositibak.</li> <li>- Ordenagailua.</li> </ul>	Erizain eta mediku adituak
	<p><u>Agurra:</u></p> <p>Hezitzaileek saioan zehar landutakoaren laburpen orokor bat egingo dute honako hau azpimarratuz:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- LAMk RSa pairatzen duen hurraren arretan duen garrantzia.</li> <li>- Diagnostiko goiztiarra egitearen garrantzia eta horretako formakuntzaren beharra.</li> <li>- RSaren zeinu eta sintomen maneiu egokiak bizikalitatearen hobekuntza eragin dezake.</li> <li>- Arreta integrala bermatzearen garrantzia eta horretarako, profesionalen arteko koordinazioaren beharra.</li> </ul> <p>Laugarren eta bosgarren gaien galdetegiaren bidez xedetaldeak bederatzigarren helburu zehatza lortu duen baloratuko da. Gainontzeko helburu zehatzak (5, 6, 7, 8 eta 10) saioan zehar ebaluatuko dira behaketa sistematizatuaren bidez.</p>	15'	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Laugarren eta bosgarren gaien galdeketa (ikus laneko 4.3.1 atala).</li> <li>- Boligrafoak.</li> </ul>	

*Iturria: egileak egina.*

#### 4.2.5 5. Saioa

Saio honetan seigarrengo gaia garatuko da "*Zer egin daiteke?*":

Gai honetan RSaren tratamenduaren inguruan hitz egingo da, terapia farmakologiko eta ez farmakologikoak kontuan hartuz. Hasteko, gaitz honekiko tratamendu espezifikoko ezaren ondorioz, osasun-profesionalen esfortzuak tratamendu sintomatikora, konplikazioen prebentziora eta errehabilitaziora bideratuta daudela adieraziko da. Ondoren, esku-hartzeak eraginkorrak izan daitezkeen bete behar dituzten baldintzen berri emango da. Bukatzeko, esku-hartze aukera ezberdinak identifikatu eta erakutsi dituzten onurak azalduko dira. LAMko osasun-profesional gisa gai honen inguruan gurasoei informazioa bermatzeko duten aukera kontuan hartuz, zenbait faktore ikusaraziko zaizkie, terapien kostu altua eta terapia arriskutsuen existentzia besteak beste. Gaia hau lantzeko, pedagogo baten laguntzaz baliatuko gara (ikusi **9. Eranskina**).

Xede-taldeak saio honetan lortu beharko duen helburua hamaikagarrena da: RSa duten pertsonentzat onuragarriak izan daitezkeen terapiak azaltzea.

7. taula: bosgarren saioan erabiliko diren teknika pedagogiko eta baliabideak.

HELBURUA (15. orrialdean)	TEKNIKA	IRAUPENA	BALIABIDEAK	OSASUN-AGENTEAK
Aurkezpena	<u>Elkartze teknika:</u> Osasun-taldekideek eta xede-taldekideek elkar agurtu eta haien izena gogorarazi ondoren, pedagogoak bere burua aurkeztuko du. Jarraian, hezitzaileek gaiaren sarrera bat egingo dute, non, osasun-profesionalen lana tratamendu sintomatikora, konplikazioen prebentziora eta errehabilitaziora mugatuta dagoela adieraziko den, tratamendu sendagarri baten gabeziaren aurrean. Honekin batera, diziplina anitzeko ikuspuntuaren garrantzia azpimarratuko dute.	5´	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Diapositibak.</li> <li>- Ordenagailua.</li> <li>- Proiektorea.</li> </ul>	Erizain eta mediku adituak eta pedagogoa.
11.	<u>Esposizio teknika: parte hartutako lezioa</u> Pedagogoak ordenagailuan gaur egun gizartean eskuragarri dauden terapia ezberdinen zerrenda zintzilikatuko du. Xede-taldea hirunaka banatu eta ordenagailu baten inguruan kokatuko dira. Talde lanaren bidez, terapien inguruko informazioa bilatu eta hauen abantailak eta desabantailak bilduko dituzte (15 minutuz). Ondoren, informazioa talde handian partekatzen duten bitartean, hezitzaileak arbelean ideia nagusiak idazten joango dira (20 minutuz). Bukatzeko, pedagogoak arbeleko informazioa osatuko du diapositiben laguntzaz (10 minutuz). Era honetan, gaur egun gizartean eskuragarri dauden terapia ezberdinen berri jasoko dute.	45´	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orri zuriak.</li> <li>- Boligrafoak.</li> <li>- Ordenagailuak.</li> <li>- Proiektorea.</li> <li>- Internet.</li> <li>- Terapien zerrenda (9. Eranskina).</li> <li>- Arbela.</li> <li>- Errotulagailu/klarionak.</li> <li>- Diapositibak.</li> </ul>	
<b>ATSEDENALDIA</b>		10´		
11.	<u>Ariketa bitarteko hausnarketa teknika:</u> Aurreko ariketako talde berdinetan mantenduko dira eta aipatu diren terapia guztietatik RSaren kasuan gomendatuko zituztenen zerrenda osatuko dute (10 minutuz). Jarraian, talde bakoitzaren arduradun batek egindako zerrenda arbelean idazten duen bitartean, bere taldeko gainontzeko taldekideek aukeratzearen argudioak emango dituzte. Bukatzeko, talde osoaren artean zerrenda bakar bat osatzen saiatuko dira (20 minutuz).	30´	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Terapien zerrenda (9. Eranskina).</li> <li>- Arbela.</li> <li>- Errotulagailuak/klarionak</li> </ul>	Erizain eta mediku adituak eta pedagogoa.
11.	<u>Esposizio teknika eztabaidarekin:</u> Pedagogoak terapien inguruko oinarriko kontzeptuak azalduko ditu: indibidualizazioaren beharra, profesionalen arteko koordinazioa, etorkizuneko ikuspuntua eta esku-hartzeak eraginkorrak izateko baldintzak. Amaitzeko, "Rideen arteko eztabaida" prozedura erabiliz, pedagogoak gidatutako debatea sortuko da, non taldekide bakoitzak terapia ez farmakologikoen inguruan duen iritzia emango duen.	25´	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Arbela.</li> <li>- Errotulagailuak/klarionak.</li> </ul>	Erizain eta mediku adituak eta pedagogoa.
	<u>Agurra:</u> Hezitzaileek landutakoaren inguruko laburpena egingo dute pedagogoak gidatuta. Saio honetan ez da helburua lortu den ebaluatuko, hurrengo saioan gaia lantzen jarraituko baita.	5´		Erizain eta mediku adituak eta pedagogoa.

Iturria: egileak egina.

#### 4.2.6 6. Saioa

Saio hau bi zatitan banatuko da:

- a. Lehenengo erdian seigarren gaia "*Zer egin daiteke?*" lantzen bukatzeko, bideo baten inguruan hausnartuko da. Era honetan, terapia ezberdinek RSa pairatzen duten haurrengan erakutsi dituzten onurak aztertuko dira.
- b. Bigarren zatian aldiz, zazpigarren gaia garatuko da "*Familiak nondik jaso dezake informazio eta laguntza?*", RSa pairatzen duen haur eta gurasoentzat lagungarri izan daitezkeen errekurtsoen berri emango delarik.

Gai honetan, baliabide ezberdinak identifikatu ostean, erizainak errekurtsu beharren identifikazioan eta hauen koordinazioan lan egiteko duen aukera azalduko da. Horretarako, ordenagailuaz baliatuz errekurtsu ezberdinak erakutsiko dira: webguneak, elkarteak, e.a. (ikusi **10. Eranskina**).

Saio honetan xede-taldeak lortu beharko duen helburua hamabigarrena da: RSa pairatzen duten gurasoentzat lagungarriak izan daitezkeen baliabideak ezagutuko dituzte.

8. taula: seigarren saioan erabiliko diren teknika pedagogiko eta baliabideak.

HELBURUA (15. orrialdean)	TEKNIKA	IRAUPENA	BALIABIDEAK	OSASUN-AGENTEAK	
Aurkezpena	<u>Elkartze teknika:</u> Hezitzaile eta partaideek, taldea agurtu ostean, haien izena gogoraziko diote taldeari. Ondoren, hezitzaileek aurreko saioan landutakoaren laburpen bat egingo dute, saio honetan landuko denarekin lotura egiteko aprobetxatuz.	10´	- Diapositibak. - Ordenagailua. - Proiektorea.	Erizain eta mediku adituak.	
12.	<u>Hausnarketa teknika: bideoa eztabaidarekin</u> "Ello@s también existen" dokumentala proiektatuko da, non gaixotasunari aurre egiteko onurak erakutsi dituzten terapiak azaltzen diren irudi eta esperientzia errealeen bidez (45 minutuko iraupena). Ondoren, talde osoaren artean terapia ez farmakologikoen inguruko elkarrizketa sortuko da. Bertan, bideoaren ondoren, aurreko saioan zuten iritzia aldatu ote duten adieraziko da (10 minutuz).	60´	- Ordenagailua. - Proiektorea. - Internet. - AESReko dokumentala "Ello@s también existen" (10. Eranskina)		
	<u>Esposizio teknika:</u> Hezitzaileek dokumentalari bukaera emateko, xede-taldeari LAMko osasun-profesional gisa kontuan izan behar dituzten alderdi batzuk ikusaraziko dizkiete: terapien kostua, terapia arriskutsuen existentzia eta gurasoek hartzen duten jarreraren garrantzia.	5´			
	<b>ATSEDENALDIA</b>		10´		
	<u>Ikerketa teknika: brain storming</u> Taldea txiekietan banatuko da xede-taldea eta RSa pairatzen duen familia baten egoeran jarritz, "Zein errekurtsio izan daitezke lagungarriak?" galderari erantzun diote. Taldekide bat orri zuri batean bururatzen zaizkien guztiak zerrendatzeaz arduratuko da. Ondoren, talde txiki bakoitzak komunean jarriko du talde osoarekin. Bitartean, hezitzaileetako bat zerrenda osatzen joango da arbelean.	20´	- Orri zuriak. - Boligrafoak. - Arbela. - Errotulagailuak/klarionak.		
	<u>Esposizio teknika: parte hartutako lezioa</u> Hezitzaileek aurreko jarduera bidez arbelean egindako zerrenda oinarri hartuz eta power point baten laguntzaz, RS kasu bat dagoen familientzat baliagarriak izan daitezkeen errekurtsioen berri emango dute. Ordenagailua erabiliko da webgune ezberdinetarako sarbidea erakusteko.	10´	- Arbela. - Errotulagailuak/klarionak. - Ordenagailua. - Internet. - Proiektorea. - Errekurtsioak biltzen dituen txostena (10. Eranskina). - Diapositibak.		
<u>Agurra:</u> Sei eta zazpigarren gaien inguruko galdeketa beteko du xede-taldeak, hamaika eta hamabigarren helburu zehatzak lortu dituzten baloratzeko.	5´	- Sei eta zazpigarren gaien galdeketa (ikusi laneko 4.3.1 atala). - Boligrafoak.			

Iturria: egileak egina.

#### 4.2.7 7. Saioa

Azken gaia, hau da, 8. gaia landuko da saio honetan *"LAMko osasun-profesional gisa gaitasun bereziak behar ditut?"*:

Behar bereziak dituzten pertsonak artatzeko gaitasun zehatz batzuk beharrezkoak dira, enpatia hala nola. Gainera, egindako lana eraginkorra izan dadin erlazio terapeutiko egoki baten sorrera ezinbestekoa da, bai paziente eta baita familiarekin ere. Gurasoek osasun-profesionalengan konfiantza izateak, sentimenduak, kezkak eta arazoak adierazteko aukera errazten die. Gai honetan, "role playing"-en laguntzaz, osasun-profesionalek egoera errealean jarriko dute beraien burua gaitasun eta jarrera egokiak sustatzeko (ikus **11. Eranskina**).

Saio honen atsedenaldia, "Role playing" ariketak burutu bitartean egingo da beharra dagoela ikusten bada.

Xede-taldeak hamahirugarren helburua lortu beharko du: RSa pairatzen duten haurren gurasoei gaitzaren inguruan informazio egokia emateko gaitasuna erakustea.

9. taula: zazpigarren saioan erabiliko diren teknika pedagogiko eta baliabideak.

HELBURUA (15. orrialdean)	TEKNIKA	IRAUPENA	BALIABIDEAK	OSASUN-AGENTEAK
Aurkezpena	<u>Elkartze teknika:</u> Hezitzaile eta partaideek, talde-xedea agurtu ostean, haien izena gogoraraziko diote taldeari. Jarraian, hezitzaileek saioan landuko dena azalduko dute era laburrean.	10´	- Diapositibak. - Ordenagailua. - Proiektorea.	Erizain eta mediku adituak .
	<u>Ikerketa teknika:</u> Xede-taldeak RSa duen haur eta gurasoak artatzeko beharrezkoak diren gaitasunen inguruko galdera batzuk erantzun dituzte. Horretarako, mugikorra hartu eta "kahoot.it" webgunean sartzeko eskatuko zaie. Galdetegian sartzeko, guk emandako kodea eta haien izena jarri beharko dituzte. Galderak banaka agertzen joango dira eta 20 segundoko tartea egongo da erantzuna emateko. Erantzun guztiak jasotzean zuzena zein den agertzen denez, hezitzaileek zergatiaren argudioak emango dituzte.	20´	- Internet. - Kahoot galdetegia (11. Eranskina). - Mugikorrak (bakoitzak berea). - Ordenagailua. - Proiektorea.	
13.	<u>Gaitasunak lortzeko teknika: Role playing</u> Hasteko, hezitzaileek xede-taldearen parte hartzea eskatuko dute "role playing" ariketak egiteko eta fitxa batzuk banatuko dizkiete. Ariketak binaka edo hirunaka egiteko dira, talde guztiaren aurrean. Pertsona batek erizain/medikuaren papera bete beharko du eta bestea fitxan adierazten den gurasoaren egoeran jarriko da. Bitartean, taldeko kideek osasun-profesionalaren paperean dagoenaren jarrera eta gaitasunen inguruko oharrak hartzen joango dira orri zuri batean. Horrela, ariketa bukatzean, puntu positiboen eta hobetu beharrekoen inguruan eztabaidatuko da taldean. Hezitzaileek, gaitasunak hobetzeko tekniken berri ematen joango dira.	60´	- "Role Playing" ariketarako fitxak (11. Eranskina). - Boligrafoak. - Orri zuriak.	
13.	<u>Esposizio teknika: parte hartutako lezioa</u> Talde guztiaren artean, OHePan zehar landutakoaren inguruko mapa kontzeptuala egingo da. Xede-taldeak ideiak adierazten eta arbelean idazten joango dira, ideien arteko loturak eginez. Bukatzean, hezitzaileek saioa gidatu eta proiektuari amaiera emateko, laburpen orokorra egingo dute.	20´	- Arbela. - Errotulagailuak/klarionak.	Erizain eta mediku adituak .
	<u>Agurra:</u> OHePa ebaluatzeko, xede-taldeak zenbait galdetegiri emango dio erantzuna: - Zortzigarren gaiko ezagutzak lortu dituzten baloratzeko galdetegia. - OHeP honen prozedura, egitura eta baliabideen errubrika eta galdetegiak.  13. helburu zehatza lortu duten ebaluatzeko saioan zehar behaketa sistematizatua erabiliko da.	10´	- Zortzigarren gaiko emaitzen galdetegia (12. Eranskina). - OHeParen prozedura, egitura eta baliabideen errubrika eta galdetegiak (13 eta 14. Eranskinak). - Boligrafoak.	

Iturria: egileak egina.

### 4.3 EBALUAZIOAREN PLANGINTZA

Aurrera eramandako proiektuan hobekuntzak egin nahi badira ebaluazioa beharrezkoa da. Tresna ezberdinak erabiliko dira osasun-heziketa proiektua baloratzeko, bai hezitzaileen aldetik (erizain eta mediku adituak, psikologo eta pedagogoa) eta baita xede-taldearen aldetik ere (32).

#### 4.3.1 Proiektuaren emaitzen ebaluazioa

Partaideek emaitzak (helburu zehatzak) lortu dituzten ebaluatzeko metodologia ezberdinak erabiliko dira. Ezagutzazko gaitasunak lortu ote dituzten ikusteko gaiaren bukaeran galdetegi bat bete beharko dute (ikusi **12. Eranskina**). Gaitasun eta jarrerak lortu diren baloratzeko aldiz, saioetan zehar burutuko den behaketa sistematikoa erabiliko da (3., 4. eta 7. saioetan bereziki). Honez gain, balorazio jarraitua egingo da saio bakoitzaren bukaeran elkarriketaren bidez, era honetan, proiektuan zehar garatzen diren jarduera ezberdinak moldatu edo hobetzeko aukera egongo da.

1. Saioa: xede-taldeak 1. helburu zehatza lortu duen ebaluatuko da saio bukaeran.
2. Saioa: xede-taldeak 2. eta 3. helburu zehatzak lortu dituzten ebaluatuko da saio bukaeran.
3. Saioa: xede-taldeak 4. helburu zehatzaren inguruko ezagutzak lortu dituen ebaluatuko da saio bukaeran eta 4. helburu zehatza behaketa sistematikoaren bidez ebaluatuko da.
4. Saioa: xede-taldeak 9. helburu zehatza lortu duen ebaluatuko da saio bukaeran. Behaketa sistematikoaren bidez 5., 6., 7., 8., eta 10. helburu zehatzak lortu diren baloratuko da.
5. Saioa: saio honetan ez da helburu zehatzik lortu den ebaluatuko, izan ere, gaia honen edukia lantzen jarraituko da hurrengo saioan.
6. Saioa: xede-taldeak 11. eta 12. helburu zehatzak lortu dituzten ebaluatuko da saio bukaeran.
7. Saioa: xede-taldeak 13. helburu zehatzaren inguruko ezagutzak lortu dituen ebaluatuko da saio bukaeran. Behaketa sistematikoa erabiliko da 13. helburu zehatzaren lorkuntza baloratzeko helburuz.



#### **4.3.2 Proiektuaren prozeduraren ebaluazioa**

Prozeduraren ebaluazioan saioetan lortutako parte hartzea, asistentzia, helburuak, xede-taldea eta ekintzen programazioa egokiak izan diren baloratuko da. Horretarako, bi errubrikaz eta galdetegi batez baliatuko gara (ikus **13. Eranskina**). Osasun-agenteeek errubrika bidez ebaluatuko dute atal hau, xede-taldeak aldiz, errubrika eta galdetegiaren bidez. Atal hau, OHePren azken saioan baloratuko da soilik.

#### **4.3.3 Proiektuaren egituraren eta baliabideen ebaluazioa**

Proiektuaren egituraren eta baliabideen ebaluazioa egitean gelak, ordutegia, saioak, denboraren kudeaketa, material didaktikoa, osasun-agenteeak ... egokiak izan diren ebaluatuko da. Bi galdeketa sortu dira, bat xede-taldearentzat eta beste bat osasun-agenteeentzat (ikus **14. Eranskina**). Kasu honetan ere, OHePren azken saioan ebaluatuko da.

### **5 EKARPEN PERTSONALA**

Gaur egun RSaren inguruan dagoen ezjakintasuna handia da oraindik, hori dela eta, osasun-profesional askok ez dute gaitzaren ezagupenik. Honek, RSA pairatzen duten haur askok arreta desegokia edota diagnostiko berantiarra izatea eragin du. Zientziaren alorrean egin diren aurrerakuntzei esker, haur hauen bizi-itzaropena handitzeaz gain, haien bizi-kalitatea handitzea lortu da ere. Hori dela eta, gaixotasun hau pairatzen duten haur eta helduen kopurua handitu egin da gaur egun. Hau guztia kontuan hartuz, OHeP honen bidez osasun-profesionalen ezjakintasunari irtenbide bat eman nahi diot, arreta gaixotasun arraroa den RSan jarriz.

RSa pairatzen duten haurren guraso askok, hasiera batean, beldurtuta eta laguntza bila nora jo jakin gabe aurkitzen dute haien burua. Izan ere,

gaixotasunaren egunerokotasunari aurre egiteko formakuntzaren beharrea ikusten dira eta osasun-zerbitzuen antolaketak ez du prozesua errazten. LAMko osasun-zerbitzuen kokapena dela medio populazioarekin harreman gehien duten osasun-profesionalak dira, garrantzi handiko eginbeharrak burutzeko aukera izanez: haurraren osasun-promozioa, tratamendu aproposa ahalbidetzen duen diagnostiko goiztiarra, haurraren jarraipena, zainketa plan indibidualizatua, sostengu emozionala ... Hori dela eta, OHeP honen bidez LAMko osasun-profesionalak hezitu nahi ditut haur eta gurasoen beharrei erantzuna eman eta haien bizi-kalitatea hobetzeko helburuz.

Azkenik, zenbait hutsune ikusi ditut. Osasun-politiken arloan, RSa gaixotasun arraro gisa sailkatuta egoteak osasun-politika eza eta erreferentzia zentro gutxi egotea eragiten du. Honez gain, gaixotasun arraroen inguruko informazioa bermatzea garrantzizkoa ikusten dut. Izan ere, gizartean kasu gutxi ematen diren arren daudenei kalitatezko arreta bermatu beharko litzateke. Arlo asistentzian ordea, haurraren jarraipen egokia bermatzeko, LAMko eta arreta espezializatuko profesionalen arteko komunikazio eraginkorra errazten duen osasun-sistema behar da. Gainera, egun dagoen osasun-sistemak honakoa errazten ez duen arren, gurasoek erreferentziazko neurologo bat izatea komenigarria izango litzatekeela uste dut, RSaren izaera dela medio. Era honetan, eman daitezkeen arazoan aurrean nora jo jakingo lukete. Azken finean, gaitzaren inguruan ezagutza gehien izan dezaketenak dira. Honez gain, erreferentziazko neurologo bat izateak, zainketa guztien koordinazioa ahalbidetuko luke, baita arazoak errotik kudeatzea ere.

Pertsonalki, lan honen garapenak zenbait gaien inguruan hausnartzeko aukera eman dit. Lehenik, horrelako gaixotasun kroniko batek bai haur eta baita familiaren bizi-kalitatean duen eraginaz ohartu naiz (bio-psiko-soziala). Bigarrenik, LAMko osasun-profesionalek arlo honetan burutu dezaketen lan garrantzitsuaz konturatu naiz, ez soilik RSan, baita gaixotasun kroniko guztietan ere.

Burututako OHeP hau adin pediatrikoari zuzenduta dagoela nabarmendu nahi dut, baina ezin da ahaztu RSa pairatzen duten haurrek helduarora iristen direla. Adin pediatrikoan zehar guraso eta haurrak nahiko babestuta daudela esan daiteke baina ez da berdina gertatzen helduean. Osasun-profesionalen aldaketa oso bortitza izan daiteke haur eta gurasoentzat, pediatra eta

erizainarekin duten harremana alde batera utzi eta berrikotik hasi behar baitute LAMko medikuarekin. Gainera, pediatriaren alorrean zegoen arazo berdinarekin aurkitzen gara, gaixotasunaren inguruko ezjakintasuna. Ildo horretatik, interesgarria izango litzateke alor horretara zuzendutako beste OHeP baten garapena.

## 6 **BIBLIOGRAFIA**

- (1) Banerjee, A; Miller, MT; Li, K; Sur, M; Kaufmann, WE. Towards a better diagnosis and treatment of Rett syndrome: a model synaptic disorder. Brain [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 142 (2): 239-248. Eskuragarri: <https://www.surlab.org/wp-content/uploads/2019/02/Banerjee-et-al-Brain-2019.pdf>
- (2) Casas Mendez, C; Martínez Álvarez, M; Santiago Aranda, F; Maldonado Salgado, M; Romero Zarallo, G. Abordaje de enfermería en el Síndrome de Rett. Enfermería Comunitaria [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 15. Eskuragarri: <http://ciberindex.com/index.php/ec/article/view/e11957>
- (3) Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR) [Internet]. Valencia: AESR; 2020 [Sartze data: 14/12/2019]. Vivir con Rett. ¿Qué es?. Eskuragarri: <https://rett.es/>
- (4) Pantaleón, G; Juvier, T. Bases moleculares del síndrome de Rett, una mirada actual. Rev Chil de Pediatr [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 86 (3): 142-151. Eskuragarri: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0370410615001333>
- (5) American Psychiatric Association. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DSM-5). 5ª Ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana, 2014.
- (6) Downs, J; Leonard, H. Quantitative and qualitative insights into the experiences of children with Rett syndrome and their families. Wien Med Wochenschr [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019]; 166: 338-345. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27491552>
- (7) Fundación Internacional de Síndrome de Rett [Internet]. Cincinnati: Rettsyndrom.org; 2020 [Berritze data: 2020; Sartze data: 14/01/2020]. About

Rett Syndrome. Eskuragarri: <https://www.rettsyndrome.org/about-rett-syndrome/boys-with-rett/>

- (8) Eispieler, C; Marschik, PB. Regression in Rett syndrome: Developmental pathways to its onset. *Neurosci Biobehav Rev* [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 98: 320-332. Eskuragarri: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0149763418308650?token=AC71552113491D997B9A9024A20EC8D834B8BDD80F587F909C9E70067FBD90F99E36EE910F4ADDB6D70A45FF44CF3AA5>
- (9) Clínica Mayo [Internet]. Rochester, Minnesota, USA: Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER);2019 [Berritze data: 2020; Sartze data: 25/01/2020]. Atención al paciente e información médica. Enfermedades y afecciones. Síndrome de Rett. Eskuragarri: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>
- (10) Godoy Salgado, C; Zaldívar Pascual, G. Síndrome de Rett. Reporte de dos casos. *Rett Syndrome. Two Cases Report. Acta Pediátrica Hondureña* [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 6 (1): 438-443. Eskuragarri: <http://www.bvs.hn/APH/pdf/APHVol6/pdf/APHVol6-1-2015-11.pdf>
- (11) Einspieler, C; Freillinger, M; Marschik, PB. Behavioural biomarkers of typical Rett Syndrome: moving towards early identification. *Wien Med Wochenschr* [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019]; 166: 333-337. Eskuragarri: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5005386/pdf/10354\\_2016\\_Article\\_498.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5005386/pdf/10354_2016_Article_498.pdf)
- (12) Palacios Ceña, D; Famoso Pérez, P; Salom Moreno, J; Carrasco Garrido, P; Pérez Corrales, J; Paras Bravo, P; Güeita Rodríguez, J. "Living an Obstacle Course": A Qualitative Study Examining the Experiences of Caregivers of Children with Rett Syndrome. *Int J Environ Res Public Health* [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 16 (1): 41. Eskuragarri: <https://www.mdpi.com/1660-4601/16/1/41/htm>
- (13) Tarquino, DC; Hou, W; Neul, JL; Berkmen, GK; Drummond, J; Aronoff, E; Harris, J; Lane, JB; Kaufmann, WE; Motil, KJ; Glaze, DG; Skinner, SA; Percy, AK. The course of awake breathing disturbances across the lifespan in Rett Syndrome. *Brain Dev* [Internet]. 2018 [Sartze data: 14/12/2019]; 40 (7): 515-529. Eskuragarri:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6026556/pdf/nihms960189.pdf>

- (14) López, P; Cuéllar Álvarez, J; Rodríguez Calvo, MD. Diagnóstico de Rett. Presentación de un caso. *Gac Méd Espirit* [Internet]. 2019 [Sartze data: 02/01/2020]; 21(1): 51-58. Eskuragarri: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1608-89212019000100051&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212019000100051&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
- (15) Dy, ME; Waugh, JL; Sharma, N; O'Leary, H; Kapur, K; D'Gama, AM; Sahin, M; Urion, DK; Kaufmann, WE. Defining Hand Stereotypies in Rett Syndrome: A movement Disorders Perspective. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2017 [Sartze data: 14/12/2019]; 75: 91-95. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5624791/pdf/nihms881705.pdf>
- (16) Hou, W; Neul, JL; Kaufmann, WE; Glaze, DG; Motil, KJ; Skinner, SA; Lee, HS; Percy, AK. The changing face of Survival in Rett Syndrome and MECP2 related disorders. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 53 (5): 402-411. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4609589/pdf/nihms-705517.pdf>
- (17) Corchón, S; Carrillo Lopez, I; Cauli, O. Quality of life related to clinical features in patients with Rett syndrome and their parents: a systematic review. *Metab Brain Dis* [Internet]. 2018 [Sartze data: 14/12/2019]; 33:1801-1810. Eskuragarri: <https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs11011-018-0316-1>
- (18) Sen, E; Yurtsever, S. Difficulties experienced by families with disabled children. *JSPN* [Internet]. 2007 [Sartze data: 14/12/2019]; 12(4): 238-252. Eskuragarri: [https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/j.1744-6155.2007.00119.x?casa\\_token=2cM-NODN2E4AAAAA:ZxxRYFAUg6BaiBv6urlxJzRRQGSFi8DQ515EB-she3wYXNXseSrtm\\_SeFQl4-DIRlvmhO5liK1nCiucd](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/j.1744-6155.2007.00119.x?casa_token=2cM-NODN2E4AAAAA:ZxxRYFAUg6BaiBv6urlxJzRRQGSFi8DQ515EB-she3wYXNXseSrtm_SeFQl4-DIRlvmhO5liK1nCiucd)
- (19) Tarquino, DC; Hou, W; Neul, JL; Lane, JB; Barnes, KV; O'Leary, HM; Bruck, NM; Kaufmann, WE; Motil, KJ; Glaze, DG; Skinner, SA; Annese, F; Baggett, L; Barrish, JO; Geerts, SP; Percy, AK. Age of Diagnosis in Rett Syndrome: Patterns of Recognition Among Diagnosticians and Risk Factors for Late Diagnosis. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 52(6):585-591. Eskuragarri:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4442062/pdf/nihms664890.pdf>

- (20) Lotan, M. Rett syndrome. Guidelines for individual intervention. The Scientific World Journal [Internet]. 2006 [Sartze data: 14/12/2019]; 6: 1504-1516. Eskuragarri: <https://www.hindawi.com/journals/tswj/2006/936460/>
- (21) Epstein, A; Leonard, H; Davis, E; Williams, K; Reddihough, D; Murphy, N; Whitehouse, A; Downs, J. Conceptualizing a quality of life framework for girls with Rett syndrome using qualitative methods. Am J Med Gen Part A [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019];170(3):645-653. Eskuragarri: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1002/ajmg.a.37500>
- (22) Cuesta, JL; Sánchez, S; Orozci, ML; Valenti, A; Cottini, L. Trastorno del espectro del autismo: intervención educativa y formación a lo largo de la vida. Psy, Soc, & Educ [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019]; 8 (2): 157-172. Sartze data: 14/12/2019 Eskuragarri: <http://repositorio.ual.es/bitstream/handle/10835/4774/Espectro%20autista.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- (23) Cueto Pérez M. Papel de la enfermera de Atención Primaria en la detección precoz del niño con Trastorno del Espectro Autista y Síndrome de Asperger. RqR Enfermería Comunitaria (Revista de SEAPA) [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 3 (4): 37-53. Eskuragarri: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5321073>
- (24) Ebert, M; Lorenzini, E; Silva, EF. Mothers of children with autistic disorder: perceptions and trajectories. Rev Gaúcha Enferm [Intenet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 36 (1): 49-55. Eskuragarri: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1983-14472015000100049&lng=en&nrm=iso&tlng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1983-14472015000100049&lng=en&nrm=iso&tlng=en)
- (25) Dillenburger, K; McKerr, L; Jordan, JA; Keenan, M. Staff Training in Autism: The One-Eyed Wo/Man... Int J Environ Res Public Health [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019]; 13,716. Eskuragarri: <https://www.mdpi.com/1660-4601/13/7/716/htm>
- (26) Boban, S; Leonard, H; Wrong, K; Wilson, A; Downs, J. Sleep disturbances in Rett Syndrome: Impact and management including use of sleep hygiene practices. Am J Med Genet A [Internet]. 2018 [Sartze data: 14/12/2019]; 176 (7): 1569-1577. Eskuragarri: [https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1002/ajmg.a.38829?casa\\_token=2VEfmZC-KwUAAAAA:ziz-](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1002/ajmg.a.38829?casa_token=2VEfmZC-KwUAAAAA:ziz-)

Hoqv34TRYOPNaKQ0AnZgOOr43q\_CA9Nfn4TB9e3mdwKqgXiKrPeP3sOg  
Bbh8OfKnVnncnP-N-n9c

- (27) Stahlhut, M; Esbensen, BA; Larsen, JL; Bisgaard, AM; Downs, J; Nordmark, E. Facilitators and Barriers of participation in "Uptime" Activities in Girls and Women with Rett Syndrome: Perspectives From Parents and Professionals. Qual Health Res [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 29 (4): 609-619. Eskuragarri: [https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1049732318803358?url\\_ver=Z39.88-2003&rfr\\_id=ori%3Arid%3Acrossref.org&rfr\\_dat=cr\\_pub%3Dpubmed](https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1049732318803358?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori%3Arid%3Acrossref.org&rfr_dat=cr_pub%3Dpubmed)
- (28) Sena, RCF; Reinalde, EM; Silva, GWS; Silva Sobreira, MV. Prática e conhecimento dos enfermeiros sobre o autismo infantil. Practice and knowledge of nurse about child autism. La práctica y el conocimiento de las enfermeras acerca del autismo infantil. J res: fundam care online [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 7(3):2707-2716. Eskuragarri: <https://www.redalyc.org/pdf/5057/505750947007.pdf>
- (29) Pérez, MJ; Echauri, M; Ancizu, E; Chocarro, J. Manual de educación para la salud [Internet]. Navarra: Instituto de Salud Pública del Gobierno de Navarra; 2006 [Sartze data: 02/02/2020]. Eskuragarri: <https://www.navarra.es/NR/rdonlyres/049B3858-F993-4B2F-9E33-2002E652EBA2/194026/MANUALdeeducacionparalasalud.pdf>
- (30) Singh, J; Santosh, P. Key issues in Rett Syndrome: emotional, behavioural and autonomic dysregulation (EBAD) – a target for clinical trials. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2018 [Sartze data: 14/12/2019]; 31 (1): 128. Eskuragarri: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-018-0873-8>
- (31) Fundación Eguía-Careaga Fundazioa. Vivir mejor. Cómo promover el Bienestar Emocional. Serie: Buenas prácticas en la Atención a Personas con Discapacidad [Internet]. Vitoria - Gasteiz: Diputación Foral de Álava; 2012 [Sartze data: 10/03/2020]. Eskuragarri: <https://www.sis.net/documentos/ficha/199385.pdf>
- (32) Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) [Internet]. Madrid: FEDER; [Sartze data: 14/02/2020]. ¿Buscas ayuda?. Eskuragarri: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/encuentre-informacion-y-consiga-ayuda>
- (33) Pascual Jimeno, A; Conejero López, S. Regulación emocional y afrontamiento: aproximación conceptual y estrategias. Emotional

Regulation and Coping: Conceptual Approach and Strategies. Revista Mexicana de Psicología [Internet]. 2019 [Sartze data: 04/04/2020]; 36 (1). Eskuragarri:

<https://www.redalyc.org/jatsRepo/2430/243058940007/html/index.html>

(34) Pascual, A; Conejero, S; Etxebarria, I. Estrategias de afrontamiento y de regulación emocional en adolescentes: adecuación de las mismas y diferencias de género. Coping strategies and emotion regulation in adolescents: Adequacy and gender differences. Ansiedad y Estrés [Internet]. 2016 [Sartze data: 13/04/2020]; 22(1): 1-4. Eskuragarri: <https://www.rizaldos.com/2017/04/16/estrategias-regulacion-emocional-eficaces/>

(35) Ezeiza, A. Garapen sozial eta afektiboa. Donostia: Zorroaga arg; 2014.

(36) Aroca Montolío, C; Cánovas Leonhardt, P. Los estilos educativos parentales desde los modelos interactivo y de construcción conjunta: revisión de las investigaciones. The parental educational styles from the interactive and the joint construction models: review of the investigations. Les styles éducatifs parentaux depuis les modèles interactif et de construction conjointe: révision des chercheurs. Teor. educ [Internet]. 2012 [Sartze data: 23/02/2020]; 24 : 149-176. Eskuragarria: [https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/131100/Los\\_estilos\\_educativos\\_parentales\\_desde\\_.pdf?sequence=1](https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/131100/Los_estilos_educativos_parentales_desde_.pdf?sequence=1)

(37) Jorge, E; González, MC. Estilos de crianza parental: una revisión teórica. Informes Psicológicos [Internet]. 2017 [Sartze data: 23/02/2020]; 17 (2):39-66. Eskuragarria: <http://web.a.ebscohost.com.ehu.idm.oclc.org/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=94c9c8c5-e4cc-4ead-a639-bb8c06182a17%40sessionmgr4007>

(38) Fuenzalida-Ríos, I; Penelo, E; Brun-Gasca, Carme. Estilos educativos y psicopatología en niños y adolescentes con discapacidad intelectual de Chile y España. Rearing styles and psychopathology in children and adolescents with intellectual disability from Chile and Spain. Quaderns de Psicología [Internet]. 2017 [Sartze data: 20/02/2020]; 19 (1):101-112. Eskuragarri: <https://www.raco.cat/index.php/QuadernsPsicologia/article/view/321347/411852>

(39) Maestre, V. Desarrollo prosocial: crianza y escuela. Revista Mexicana de Investigación en Psicología [Internet]. 2014 [Sartze data: 06/03/2020] ; 6



- (2):115-134. Eskuragarria: <https://search-proquest-com.ehu.idm.oclc.org/psychology/docview/1793220065/5C7784182693447APQ/10?accountid=17248>
- (40) Rico Barrio, I; Rojas, J; Buceta, I; Puente, N; Serrano, M; Grandes, P. Snoezelen terapia: zazpi funtsezko zentzumenen ahalmena. Snoezelen therapy: the power of the seven senses. Osagaiz [Internet]. 2019 [Sartze data: 04/01/2020]; 3 (1): 51-60. Eskuragarri: <http://www.osagaiz.eus/article/view/230>
- (41) Fuentes Biggi, J; Ferrari Arroyo, MJ; Boada Muñoz, L; Touriño Aguilera, E; Artigas Pallarés, J; Beinchón Carmona, M; Muñoz Yunta, JA; Hervás Zúñiga, A; Canal Bedia, R; Hernández, JM; Díez Cuervo, A; Idiázabal Aletxa, MA; Mulas, F; Palacios, S; Tamarit, J; Martos Pérez, J; Posada de la Paz, M. Guía de buena práctica para el tratamiento de los trastornos del espectro autista. Good practice guidelines for the treatment of autistic spectrum disorders. Rev Neurol[Internet]. 2006 [Sartze data: 04/01/2020]; 43(7):425-438. Eskuragarri: <https://www.adngirona.com/data/recursos/guies-de-bones-practiques-carlos-iii/44850a6f54f14ee1a3ac1ea58e8f92b4-guiatractamenttea.pdf>
- (42) Normandin, PA.; Coffey, KA; Benotti, SA; Doherty, DP. Autism Emergency Care Success: Plan, Collaborate, and Accommodate. Journal of Emergency Nursing [Internet]. 2018 [Sartze data: 23/02/2020]; 44 (6): 662-664. Eskuragarria: [https://www.jenonline.org/article/S0099-1767\(18\)30352-0/pdf](https://www.jenonline.org/article/S0099-1767(18)30352-0/pdf)
- (43) Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR) [Internet]. Valencia: AESR; 2020 [Sartze data: 14/02/2020]. Colabora. Eskuragarri: <https://rett.es/colabora/>
- (44) Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR) [Internet]. Valencia: AESR; 2020 [Sartze data: 14/02/2020]. Vivir con Rett. Información útil. Eskuragarri: <https://rett.es/sindrome-de-rett/informacion-util/>
- (45) Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR) [Internet]. Valencia: AESR; 2020 [Sartze data: 14/02/2020]. Vivir con Reett. Centros Rett en España. Eskuragarri: <https://rett.es/sindrome-de-rett/centros-rett-en-espana/>

## ERANSKINAK

### 1. ERANSKINA. RS-A PAIRATZEN DUTEN PERTSONEN HERIOTZA KAUSAK

10. taula: Diagnostikoaren araberako heriotza kausak.

DIAGNOSTIKOA	KASU KOPURUA	HERIOTZA KAUSA	HERIOTZA KOPURUA (%)
RS klasikoa pairatzen duten emakumezkoak	924	Epilepsia	11.1
		Arnas asaldurak (aspirazioa/ pneumonia)	13.9
		Infekzioa	11.1
		Ebakuntza ondorengo arazoak	11.1
		Ezezaguna	8.3
		Ezezaguna (gauean zehar)	11.1
		Ezezaguna (ustez asaldura kardiorrespiratorioaren ondorioz)	33.3
Ezohiko aurkezpen arina (emakumezkoa)	80		-
Ezohiko aurkezpen larria (emakumezkoa)	85	Gauean zehar, ezezaguna (ustez asaldura kardiorrespiratorioen/epilepsiaren ondorioz)	20
		Ezezaguna (ustez asaldura kardiorrespiratorioaren ondorioz)	20
		Arnas asaldura (pneumonia)	40
		Malnutrizio, eskoliosis, pneumonia	20
RS klasikoa pairatzen duten gizonezkoak	1		-
Ezohiko aurkezpen larria (gizonezkoa)	1	Arnas asaldurak (pneumonia)	100

Iturria: Hou, W; Neul, JL; Kaufmann, WE; Glaze, DG; Motil, KJ; Skinner, SA; Lee, HS; Percy, AK. The changing face of Survival in Rett Syndrome and MECP2 related disorders. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 53 (5): 402-411. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4609589/pdf/nihms-705517.pdf>

**2. ERANSKINA. BILAKETA SISTEMATIZATUAN ERABILITAKO BILAKETA ESTRATEGIA ETA EMAITZAK, DATU BASE BAKOITZEAN SAILKATURIK.**

**11. taula:** BVS datu basean erabilitako bilaketa estrategia eta emaitzak.

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze- eta kanporatze- irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
BVS	Síndrome de Rett [DeCS]	2879	2015-2019 Ingelesa Gaztelera	454	5	2
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("enfermería" [DeCS])	15	2015-2019 Ingelesa	3	1	1
	("Síndrome de Rett" [DeCS] OR "Trastorno Autístico" [DeCS]) AND ("enfermería" [DeCS])	275	2015-2019 Ingelesa Gaztelera	21	2	2
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("signos y síntomas" [DeCS])	4	2015-2019	1	1	1
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("terapéutica" [DeCS])	8	2015-2019 Ingelesa Gaztelera	1	1	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("prevención & control" [DeCS])	25	2015-2019 Ingelesa Gaztelera	6	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("factores de riesgo" [DeCS])	34	2015-2019 Ingelesa Gaztelera	8	4	3
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("clasificación" [DeCS])	75	2015-2019 Ingelesa Gaztelera	6	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("Promoción de la Salud" [DeCS])	5	2015-2019 Ingelesa Gaztelera	3	2	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("Calidad de Vida" [DeCS])	32	2015-2019 Ingelesa Gaztelera	12	4	0
	((mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (mh:(Educación en Salud)) OR (mh:(Educación Sanitaria)) OR (mh:(Educación para la Salud)) OR (mh:(Educación para la Salud Comunitaria)) OR (mh:(Promoción de la Salud)) OR (mh:(Educación)) OR (mh:(Enfermería)) AND (mh:(Calidad de vida)))	0	-	0	0	0

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze-eta kanporatze-irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
BVS	(mh:(Sindrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autistico)) AND (tw:(Educación en Salud)) OR (tw:(Educación Sanitaria)) OR (tw:(Educación para la Salud)) OR (tw:(Educación para la Salud Comunitaria)) OR (tw:(Promoción de la Salud)) OR (tw:(Educación)) OR (tw:(Enfermería)) AND (mh:(Calidad de vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Sindrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autistico)) AND (tw:(Educación en Salud)) OR (tw:(Educación Sanitaria)) OR (tw:(Educación para la Salud)) OR (tw:(Educación para la Salud Comunitaria)) OR (tw:(Promoción de la Salud)) OR (tw:(Educación)) OR (tw:(Enfermería)) AND (tw:(Calidad de vida))	0	-	0	0	0
	(tw:(Sindrome de Rett)) OR (tw:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación en Salud)) OR (tw:(Educación Sanitaria)) OR (tw:(Educación para la Salud)) OR (tw:(Educación para la salud comunitaria)) OR (tw:(Promoción de la salud)) OR (tw:(Educación)) OR (tw:(Enfermería)) AND (tw:(Calidad de vida))	9	Ingelesa Gaztelera	5	3	1
	(mh:(Sindrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autistico)) AND (mh:(Educación en Salud)) AND (mh:(Calidad de vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Sindrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autistico)) AND (tw:(Educación en Salud)) AND (mh:(Calidad de vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Sindrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autistico)) AND (tw:(Educación en Salud)) AND (tw:(Calidad de vida))	0	-	0	0	0
	(tw:(Sindrome de Rett)) OR (tw:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación en Salud)) AND (tw:(Calidad de vida))	23	Ingelesa Gaztelera 2000-2020	19	8	2
	(mh:(Sindrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autistico)) AND (mh:(Educación Sanitaria)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Sindrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autistico)) AND (tw:(Educación Sanitaria)) AND (mh:(Calidad de vida))	0	-	0	0	0

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze-eta kanporatze-irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
BVS	(tw:(Síndrome de Rett)) OR (tw:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación Sanitaria)) AND (tw:(Calidad de Vida))	3	Ingelesa Gaztelera 2000 aurrera	3	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (mh:(Educación para la Salud)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación para la Salud)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación para la Salud)) AND (tw:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(tw:(Síndrome de Rett)) OR (tw:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación para la Salud)) AND (tw:(Calidad de Vida))	12	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	11	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (mh:(Educación para la Salud Comunitaria)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación para la Salud Comunitaria)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación para la Salud Comunitaria)) AND (tw:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(tw:(Síndrome de Rett)) OR (tw:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación para la Salud Comunitaria)) AND (tw:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (mh:(Promoción de la Salud)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Promoción de la Salud)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Promoción de la Salud)) AND (tw:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze-eta kanporatze-irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
BVS	(tw:(Síndrome de Rett)) OR (tw:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Promoción de la Salud)) AND (tw:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (mh:(Educación)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación)) AND (tw:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(tw:(Síndrome de Rett)) OR (tw:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Educación)) AND (tw:(Calidad de Vida))	28	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	22	2	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (mh:(Enfermería)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Enfermería)) AND (mh:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	mh:(Síndrome de Rett)) OR (mh:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(Enfermería)) AND (tw:(Calidad de Vida))	0	-	0	0	0
	(tw:(Síndrome de Rett)) OR (tw:(Trastorno Autístico)) AND (tw:(enfermería)) AND (tw:(Calidad de Vida))	9	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	5	0	0
	(mh:(Rett Syndrome)) OR (mh:(“Autistic Disorder”)) AND (mh:(“Health Education”)) OR (mh:(“Health Promotion”)) OR (mh:(Education)) OR (mh:(Nursing)) AND (mh:(“Quality of Life”))	0	-	0	0	0
	(mh:(“Rett Syndrome”)) OR (mh:(“Autistic Disorder”)) AND (tw:(“Health education”)) OR (tw:(“Health promotion”)) OR (tw:(Education)) OR (tw:(Nursing)) AND (mh:(“Quality of Life”))	8	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	5	0	0
	(mh:(“Rett Syndrome”)) OR (mh:(“Autistic Disorder”)) AND (tw:(“Health Education”)) OR (tw:(“Health Promotion”)) OR (tw:(Education)) OR (tw:(Nursing)) AND (tw:(“Quality of Life”))	10	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	7	1	0

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze-eta kanporatze-irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
BVS	(tw:("Rett Syndrome")) OR (tw:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Health Education")) OR (tw:("Health Promotion")) OR (tw:(Education)) OR (tw:(Nursing)) AND (tw:("Quality of Life"))	10	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	7	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (mh:("Health Education")) AND (mh:("Quality of life"))	0	-	0	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Health Education")) AND (mh:("Quality of life"))	0	-	0	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Health Education")) AND (tw:("Quality of life"))	1	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	1	0	0
	(tw:("Rett Syndrome")) OR (tw:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Health Education")) AND (tw:("Quality of life"))	1	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	1	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (mh:("Health Promotion")) AND (mh:("Quality of life"))	0	-	0	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Health Promotion")) AND (mh:("Quality of life"))	0	-	0	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Health Promotion")) AND (tw:("Quality of life"))	0	-	0	0	0
	(tw:("Rett Syndrome")) OR (tw:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Health Promotion")) AND (tw:("Quality of life"))	0	-	0	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (mh:("Education")) AND (mh:("Quality of life"))	2	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	1	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Education")) AND (mh:("Quality of life"))	35	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	31	3	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Education")) AND (tw:("Quality of life"))	48	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	46	3	0
	(tw:("Rett Syndrome")) OR (tw:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Education")) AND (tw:("Quality of life"))	49	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	47	0	0

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze-eta kanporatze-irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
BVS	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (mh:("Nursing")) AND (mh:("Quality of life"))	0	-	0	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Nursing")) AND (mh:("Quality of life"))	8	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	5	0	0
	(mh:("Rett Syndrome")) OR (mh:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Nursing")) AND (tw:("Quality of life"))	10	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	7	0	0
	(tw:("Rett Syndrome")) OR (tw:("Autistic Disorder")) AND (tw:("Nursing")) AND (tw:("Quality of life"))	10	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	7	0	0

Iturria: egileak egina.

12. taula: Dialnet datu basean erabilitako bilaketa estrategia eta emaitzak.

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze-eta kanporatze-irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
DIALNET	Síndrome de Rett [DeCS]	68	2015-2019	16	5	1
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("enfermería" [DeCS])	1	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS] OR "Trastorno Autístico" [DeCS]) AND ("enfermería" [DeCS])	1	2015-2019	1	1	1
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("signos y síntomas" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("terapéutica" [DeCS])	8	2015-2019	2	1	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("prevención & control" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("factores de riesgo" [DeCS])	1	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("clasificación" [DeCS])	3	2015-2019	1	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("Promoción de la Salud" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("Calidad de Vida" [DeCS])	3	2015-2019	1	1	0



Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze-eta kanporatze-irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
DIALNET	("Síndrome de Rett" OR "Trastorno Autístico") AND ("Educación en Salud" OR "Educación Sanitaria" OR "Educación para la Salud" OR "Educación para la Salud Comunitaria" OR "Promoción de la Salud" OR "Educación" OR "Enfermería") AND "Calidad de vida"	3	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	3	2	0
	("Síndrome de Rett" OR "Trastorno Autístico") AND ("Educación en Salud") AND "Calidad de vida"	0	-	0	0	0
	("Síndrome de Rett" OR "Trastorno Autístico") AND ("Educación Sanitaria") AND "Calidad de vida"	0	-	0	0	0
	("Síndrome de Rett" OR "Trastorno Autístico") AND ("Educación para la Salud") AND "Calidad de vida"	0	-	0	0	0
	("Síndrome de Rett" OR "Trastorno Autístico") AND ("Educación para la Salud Comunitaria") AND "Calidad de vida"	0	-	0	0	0
	("Síndrome de Rett" OR "Trastorno Autístico") AND ("Promoción de la Salud") AND "Calidad de vida"	0	-	0	0	0
	("Síndrome de Rett" OR "Trastorno Autístico") AND ("Educación") AND "Calidad de vida"	3	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	3	0	0
	("Síndrome de Rett" OR "Trastorno Autístico") AND ("Enfermería") AND "Calidad de vida"	1	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	1	0	0
	("Rett Syndrome" OR "Autistic Disorder") AND ("Health Education" OR "Health Promotion" OR "Education" OR "Nursing") AND "Quality of Life"	1	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	1	1	0
	("Rett Syndrome" OR "Autistic Disorder") AND ("Health Education") AND "Quality of Life"	0	-	0	0	0
	("Rett Syndrome" OR "Autistic Disorder") AND ("Health Promotion") AND "Quality of Life"	0	-	0	0	0
	("Rett Syndrome" OR "Autistic Disorder") AND (Education) AND "Quality of Life"	1	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	1	0	0
	("Rett Syndrome" OR "Autistic Disorder") AND (Nursing) AND "Quality of Life"	1	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	1	0	0
	("Síndrome de Rett") AND ("Enfermería" OR "Cuidados" OR "Cuidador" OR "Necesidades") AND "Bienestar"	0	-	0	0	0
	"Síndrome de Rett" AND "Enfermería" AND "Calidad de Vida"	0	-	0	0	0
	"Síndrome de Rett" AND "cuidados" AND "Calidad de Vida"	1	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	1	1	1
	"Síndrome de Rett" AND "cuidados" AND "bienestar"	0	-	0	0	0

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze-eta kanporatze-irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
DIALNET	("Síndrome de Rett" OR "autismo") AND "cuidados" AND "Calidad de Vida"	7	Gaztelera Ingelesa 2000 aurrera	7	2	0
	"Síndrome de Rett" AND "necesidades" AND "bienestar"	0	-	0	0	0
	"Síndrome de Rett" AND "cuidador" AND "calidad de vida"	0	-	0	0	0
	"Síndrome de Rett" AND "cuidador" AND "bienestar"	0	-	0	0	0
	"Síndrome de Rett" AND "enfermería" AND "bienestar"	0	-	0	0	0
	("Rett Syndrome" OR "Autism") AND ("caregiver" OR "nurse" OR "needs") AND "Quality of life"	14	Ingelesa Gaztelera	13	3	0
	("Rett Syndrome" OR "Autism") AND ("caregiver" OR "nurse" OR "needs") AND "Well Being"	8	Ingelesa Gaztelera	7	0	0

Iturria: egileak egina.

13. taula: CUIDEN datu basean erabilitako bilaketa estrategia eta emaitzak.

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barneratze-eta Kanporatze-irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
CUIDEN	Síndrome de Rett [DeCS]	13	2015-2019	4	1	1
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("enfermería" [DeCS])	2	2015-2019	1	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS] OR "Trastorno Autístico" [DeCS]) AND ("enfermería" [DeCS])	1	2015-2019	1	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("signos y síntomas" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("terapéutica" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("prevención & control" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("factores de riesgo" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("clasificación" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("Promoción de la Salud" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	("Síndrome de Rett" [DeCS]) AND ("Calidad de Vida" [DeCS])	0	2015-2019	0	0	0
	[cla= "Síndrome de Rett"] or [cla= "Trastorno Autístico"] and [cla= "Educación en Salud"] and [cla= "Calidad de Vida"]	0	-	0	0	0

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaizak	Iragazkiak	Emaizak	Barneratze- eta Kanporatze- irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
CUIDEN	[cla= "Síndrome de Rett" ] or [cla= "Trastorno Autístico" ] and [cla= "Educación en Salud" ] or [cla= "Educación Sanitaria" ] or [cla= "Educación para la Salud" ] or [cla= "Educación para la Salud Comunitaria" ] or [cla= "Promoción de la Salud" ] or [cla= "Educación" ] or [cla= "Enfermería" ] and [cla= "Calidad de Vida" ]	2	2000 aurrera	1	0	0
	[cla= "Síndrome de Rett" ] or [cla= "Trastorno Autístico" ] and [cla= "Educación Sanitaria" ] and [cla= "Calidad de Vida" ]	2	2000 aurrera	1	0	0
	[cla= "Síndrome de Rett" ] or [cla= "Trastorno Autístico" ] and [cla= "Educación para la Salud" ] and [cla= "Calidad de Vida" ]	2	2000 aurrera	1	0	0
	[cla= "Síndrome de Rett" ] or [cla= "Trastorno Autístico" ] and [cla= "Educación para la Salud Comunitaria" ] and [cla= "Calidad de Vida" ]	2	-	1	0	0
	[cla= "Síndrome de Rett" ] or [cla= "Trastorno Autístico" ] and [cla= "Promoción de la Salud" ] and [cla= "Calidad de Vida" ]	2	-	1	0	0
	[cla= Síndrome de Rett] or [cla= Trastorno Autístico] and [cla= "Educación" ] and [cla= "Calidad de Vida" ]	2	-	1	0	0
	[cla= "Síndrome de Rett" ] or [cla= "Trastorno Autístico" ] and [cla= Enfermería] and [cla= "Calidad de Vida" ]	2	-	1	0	0
	[cla= "Rett Syndrome" ] or [cla= "Autistic Disorder" ] and [cla= "Health Education" ] or [cla= "Health Promotion" ] or [cla= Education] or [cla= Nursing] and [cla= "Quality of Life" ]	0	-	0	0	0
	[cla= "Rett Syndrome" ] or [cla= "Autistic Disorder" ] and [cla= "Health Education" ] and [cla= "Quality of Life" ]	0	-	0	0	0
	[cla= "Rett Syndrome" ] or [cla= "Autistic Disorder" ] and [cla= Nursing] and [cla= "Quality of Life" ]	0	-	0	0	0
	[cla= "Síndrome de Rett" ] and [cla= Enfermería] or [cla= Cuidados] or [cla= Necesidades] and [cla= Bienestar]	2	-	1	0	0
	[cla= "Síndrome de Rett" ] and [cla= Enfermería] and [cla= "Calidad de Vida" ]	0	-	0	0	0
	[cla= "Síndrome de Rett" ] and [cla= Cuidados] and [cla= Calidad de vida]	0	-	0	0	0
	[cla= Síndrome de Rett] or [cla= Autismo] and [cla= Cuidados] and [cla= "Bienestar" ]	3	-	2	0	0

Iturria: egileak egina.

14. taula: PubMed datu basean erabilitako bilaketa estrategia eta emaitzak.

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barne eta Kanpo Irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
PUBMED	"Rett Syndrome"[MeSH Major Topic]	2108	Azken 5 urte Humans English Spanish	356	6	3
	(Rett Syndrome[MeSH Major Topic]) AND nursing[MeSH Subheading]	9	Azken 5 urte Humans English Spanish	2	1	0
	((Rett Syndrome[MeSH Major Topic]) OR Autistic Disorder[MeSH Major Topic]) AND nursing[MeSH Subheading]	129	Azken 5 urte Humans English Spanish	11	4	1
	(Rett Syndrome[MeSH Major Topic]) AND (Signs[MeSH Subheading] AND symptoms[MeSH Subheading])	531	Azken 5 urte Humans English Spanish	76	3	2
	(Rett Syndrome[MeSH Major Topic]) AND therapeutics[MeSH Subheading]	0	Azken 5 urte Humans English Spanish	0	0	0
	(Rett Syndrome[MeSH Major Topic]) AND prevention & control[MeSH Subheading]	20	Azken 5 urte Humans English Spanish	3	2	1
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic]) AND ("Risk factors" [MeSH Major topic])	0	Azken 5 urte Humans English Spanish	0	0	0
	(Rett Syndrome[MeSH Major Topic]) AND Classification [MeSH Subheading]	35	Azken 5 urte Humans English Spanish	4	0	0
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic]) AND ("Health promotion" [MeSH Major topic])	0	Azken 5 urte Humans English Spanish	0	0	0
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic]) AND ("Quality of life" [MeSH Major topic])	0	Azken 5 urte Humans English Spanish	0	0	0
	(((((("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic]) AND "Health Education"[MeSH Major Topic]) AND "Health Promotion"[MeSH Major Topic]) AND Education[MeSH Major Topic]) AND Nursing[MeSH Major Topic]) AND "Quality of life"[MeSH Major Topic])	0	-	0	0	0
	((("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic]) AND "Health Education"[MeSH Major Topic]) AND "Quality of Life"[MeSH Major Topic])	0	-	0	0	0
	((("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic]) AND "Health education"[MeSH Subheading]) AND "Quality of Life"[MeSH Major Topic])	0	-	0	0	0

Datu basea	Bilaketaren estrategia	Emaitzak	Iragazkiak	Emaitzak	Barne eta Kanpo Irizpideen ondoren	Irakurketaren ostean
PUBMED	(("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Health Promotion"[MeSH Subheading]) AND "Quality of Life"[MeSH Major Topic])	0	-	0	0	0
	(("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Education"[MeSH Subheading]) AND "Quality of Life"[MeSH Major Topic])	0	-	0	0	0
	(("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Nursing"[MeSH Subheading]) AND "Quality of Life"[MeSH Major Topic])	1	-	1	0	0
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Health Education"[All Fields]) AND "Quality of Life"[All Fields]	0	-	0	0	0
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Health Promotion"[All Fields]) AND "Quality of Life"[All Fields]	0	-	0	0	0
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Education"[All Fields]) AND "Quality of Life"[All Fields]	2	-	2	0	0
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Nursing"[All Fields]) AND "Quality of Life"[All Fields]	4	-	4	2	1
	((("Rett Syndrome") AND Nursing) AND "Quality of life")	5	Ingelesa Gaztelera Azken 5 urte	3	1	0
	((("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND Health Education[MeSH Subheading]) AND Well Being)	1	-	0	0	0
	((("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Health Promotion"[MeSH Subheading]) AND "Well Being")	0	-	0	0	0
	((("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND Education [MeSH Subheading]) AND Well Being)	0	-	0	0	0
	((("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND Nursing [MeSH Subheading]) AND Well Being)	8	Ingelesa Gaztelera Azken 5 urte	2	1	0
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND Quality of Life)	60	Ingelesa Gaztelera	59	5	4
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Well Being"[MeSH Major Topic])	0	-	0	0	0
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Well Being"[MeSH Subheading])	0	-	0	0	0
	("Rett Syndrome"[MeSH Major Topic] AND "Well Being")	15	Ingelesa Gaztelera Azken 5 urte	8	1	0

Iturria: egileak egina.

**3. ERANSKINA. XEDE-TALDEAK RS-AREN INGURUAN DITUEN EZAGUTZAK, JARRERAK ETA GAITASUNAK EBALUATZEKO GALDETEGIA.**

<b>RETT SINDROMEAREN INGURUKO GALDETEGIA</b>		
Izena:	Adina:	Lanbidea:
Abizenak:	<input type="checkbox"/> < 30 <input type="checkbox"/> 30 - 39 <input type="checkbox"/> 40 - 49 <input type="checkbox"/> 50 - 60 <input type="checkbox"/> > 60	<input type="checkbox"/> Erizaina <input type="checkbox"/> Medikua
Rett Syndromearen inguruan entzun duzu noizbait?		<input type="checkbox"/> EZ <input type="checkbox"/> BAI
Erantzuna baiezkoa izanez gero, adierazi nola:		
<input type="checkbox"/> Arlo pertsonalean		<input type="checkbox"/> Arlo profesionalean
Arlo profesionalean Rett Syndromea pairatzen duen pertsona artatzeko aukera izan duzu?		<input type="checkbox"/> EZ <input type="checkbox"/> BAI
Jakingo zenuke gaixotasunaren inguruko informazio hau azaltzen?		
1. Zer den:	<input type="checkbox"/> EZ	<input type="checkbox"/> BAI
2. Etiologia:	<input type="checkbox"/> EZ	<input type="checkbox"/> BAI
3. Zeinu eta sintomak:	<input type="checkbox"/> EZ	<input type="checkbox"/> BAI
4. Diagnostikoa nola egin:	<input type="checkbox"/> EZ	<input type="checkbox"/> BAI
5. Arrisku faktoreak:	<input type="checkbox"/> EZ	<input type="checkbox"/> BAI
6. Pronostikoa:	<input type="checkbox"/> EZ	<input type="checkbox"/> BAI
7. Biziraupena:	<input type="checkbox"/> EZ	<input type="checkbox"/> BAI
8. Izan ditzakeen konplikazioak:	<input type="checkbox"/> EZ	<input type="checkbox"/> BAI
9. Tratamendu aukerak:	<input type="checkbox"/> EZ	<input type="checkbox"/> BAI
Rett Syndromeak zer nolako eragina izan dezake pairatzen duten haurren bizi-kalitate eta ongizatean?		
Eta haien senideengan?		
Ezintasun intelektuala pairatzen duten pertsonak eta haien senideek gizartean dituzten errekurtso aukerak ezagutzen ditut:		<input type="checkbox"/> EZ <input type="checkbox"/> BAI
ZEIN? _____		
_____		
_____		
Rett Syndromearen inguruko informazio nahikoa duzula uste duzu?		<input type="checkbox"/> EZ <input type="checkbox"/> BAI
Orain dituzun ezagutza, jarrera eta gaitasunekin, Rett Syndromea pairatzen duen pertsona bat artatzeko gai ikusten duzu zure burua?		<input type="checkbox"/> EZ <input type="checkbox"/> BAI
Rett Syndromearen inguruan dudan interesa honakoa da:		
<input type="checkbox"/> Txikia (0-3) <input type="checkbox"/> Ertaina (4-6) <input type="checkbox"/> Handia (7-10)		

*Iturria: egileak egina.*

<b>CUESTIONARIO DEL SÍNDROME DE RETT</b>		
Nombre:	Edad:	Profesión:
Apellidos:	<input type="checkbox"/> < 30 <input type="checkbox"/> 30 - 39 <input type="checkbox"/> 40 - 49 <input type="checkbox"/> 50 - 60 <input type="checkbox"/> >60	<input type="checkbox"/> Enfermero/a <input type="checkbox"/> Médico
¿Has oído hablar alguna vez del Síndrome de Rett? <span style="float: right;"><input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SÍ</span>		
En caso de respuesta positiva, indique cómo: <input type="checkbox"/> <i>Ámbito personal</i> <span style="margin-left: 150px;"><input type="checkbox"/> <i>Ámbito profesional</i></span>		
¿En el ámbito profesional has tenido oportunidad de tratar a una persona con Síndrome de Rett? <span style="float: right;"><input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SÍ</span>		
¿Sabrías explicar los siguientes aspectos sobre el Síndrome de Rett?		
1. Qué es:	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SÍ
2. Etiología:	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SÍ
3. Signos y síntomas:	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SÍ
4. Cómo realizar el diagnóstico:	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SÍ
5. Factores de riesgo:	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SÍ
6. Pronóstico:	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SÍ
7. Supervivencia:	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SÍ
8. Posibles complicaciones:	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SÍ
9. Opciones de tratamiento:	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SÍ
¿Qué tipo de consecuencias crees que puede tener el SR en la calidad de vida y bienestar de las personas que lo padecen?		
¿Y en el de las familias?		
Conozco los recursos disponibles en la sociedad a los que pueden optar las personas con discapacidad intelectual y sus familiares: <span style="float: right;"><input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SÍ</span>		
¿CUÁLES? _____ _____ _____		
¿Crees que dispones de información suficiente sobre el Síndrome de Rett? <span style="float: right;"><input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SÍ</span>		
¿Con las capacidades, actitudes y conocimientos que dispongo en éste momento, me veo capaz de tratar adecuadamente a una persona que padece de Síndrome de Rett? <span style="float: right;"><input type="checkbox"/> EZ <input type="checkbox"/> BAI</span>		
El interés que tengo sobre el Síndrome de Rett es el siguiente: <input type="checkbox"/> Pequeño (0-3) <input type="checkbox"/> Mediano (4-6) <input type="checkbox"/> Grande (7-10)		

Iturria: egileak egina.

#### 4. ERANSKINA. OHEP-REN KRONOGRAMA

15. taula: OHeParen kronograma.

	EUSKARAZ	GAZTELERAZ	ORDUTEGIA
1. saioa	20/05/12, asteartea	20/05/14, osteguna	16.30-18.30
2. saioa	20/05/19, asteartea	20/05/21, osteguna	16.30-18.30
3. saioa	20/05/26, asteartea	20/05/28, osteguna	16.30-18.30
4. saioa	20/06/02, asteartea	20/06/04, osteguna	16.30-18.30
5. saioa	20/06/09, asteartea	20/06/11, osteguna	16.30-18.30
6. saioa	20/06/16, asteartea	20/06/18, osteguna	16.30-18.30
7. saioa	20/06/23, asteartea	20/06/25, osteguna	16.30-18.30

Iturria: egileak egina.

#### 5. ERANSKINA. LEHEN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK.

##### LEHEN SAIOAN ERABILIKO DEN MATERIAL AUDIOBISUALA

RSaren informazio orokorra ematen duen bideo labur bat proiektatuko da, azaldutako guztiaren laburpen bat egiteko helburuz.

Academia Play, Asociación Española del Síndrome de Rett (AESR). El Síndrome de Rett (bideo). Madrid; 2016. Eskuragarria: <https://www.youtube.com/watch?v=7M9hHO2T6Dk> (3 minutuko iraupena)

##### RS-AREN INGURUKO INFORMAZIOA BILTZEN DUEN TXOSTENA

Txosten honetan, RSaren inguruko informazio orokorra biltzen da.

##### RETT SINDROMEAK ZER DA?

Rett Síndromea (RSa), ezintasun intelektual eta fisiko larria sortzen duen nahastea da, pairatzen duten pertsonengan behar konplexuak eragiten dituelarik. Itxuraz normala den garapen psikomotor baten ondoren gaitasun motore eta lengoaiaren galera du ezaugarri nagusizat, eskuzko mugimendu estereotipatuak agerpenarekin batera (1, 2).

Emakumezkoengan ematen da gehienbat, hauen artean ezintasun intelektual larria eragiten duen bigarrenko kausa nagusia izanik, Down Síndromearen ondoren. Gaixotasun arraro gisa sailkatuta dago, bizirik jaiotako 10.000 umeetatik bati eraginez. Espainian, 3.000 kasu inguru daudela uste da (1, 3).

##### ETIOLOGIA

Gaixotasunaren etiologia genetikoa da eta gene desberdinak egon daitezke. Kausa nagusia X kromosoman kokatzen den MECP2 genean gertatzen den noizbehinkako mutazioa da, izan ere, aurkezpen klasikoa pairatzen duten % 80ek eta ohikoa ez den RSa pairatzen duten % 40ek bertan dute kausa. Gaixotasunaren forma atipikoarekin lotura duten beste gene batzuetako mutazioak identifikatu dira (1, 4, 6, 7):

- CDKL 5: epilepsia goiztiarra aurkezten duen bariantearekin lotu da.
- FOXG1: RSaren sortzetiko aldaerarekin erlazionatuta dago.

##### ARRISKU FAKTOREAK

Gaur egun ez da RSaren inguruko arrisku faktorerik ezagutzen, berezko mutazio genetikoen ondorioz gertatzen baita. Hala ere, zenbait kasuetan, herentziazko faktoreek eragina izan dezakete (9).



### GENOTIPO-FENOTIPOA

Genotipo-fenotipoen korrelazioak mugatuak diren arren, profil orokor batzuk ezagutzen dira MECP2 mutazioari dagokionez, gainontzeko genetari erlazio bat finkatzea ezinezkoa izan baita. Ondorioz, larritasunaren arabera hiru fenotipo bereiz daitezke (1):

1. Aurkezpen arinagoa eta denbora aldetik gehiago irauten duen taldea.
2. Erdi mailako kalteak aurkezten dituen taldea.
3. Aurkezpen larriagoa azaltzen duen taldea.

Honen arrazioa mutazioaren izaera, kokapena eta kromosomaren aktibazio patroietan dago. Izaerari dagokionez, norabide aldaketa eragiten duten mutazioak fenotipo arinagoarekin lotura duten bitartean, zentzurik gabeko mutazioak fenotipo larriagoarekin lotzen dira. Erdi mailako aurkezpena aldiz, X kromosoma inaktibatzen denean ematen da (1, 4).

### GIZONEZKOAK

MECP2 genea X kromosomari lotutako mutazioa izanik, duela gutxi arte gizonezkoetan heriotza eragiten zuela uste zen. Hala ere, beste gene batzuen aurkikuntzarekin eta diagnostiko genetikoari esker RSa pairatzen duten gizonezkoak daudela frogatu da. Azken hauek fenotipo larriago bat aurkeztu ohi dute, zeinu eta sintomak era goiztiarrean azaleratzen baitituzte, jaiotze unean edota denbora gutxira (4, 7).

### SAILKAPENA

Patologia honek bere aurkezpen klasikoaz gain beste lau aldaera, RSaren ezohiko aurkezpenak, agertzen ditu (4):

- RSa erregresio berantiarrekin: garapen psikomotorren atzerapena era berantiarrean ematen da, orokorrean lau urteen ostean.
- Mintzaira mantentzen duen RSa: gaitasunen galeren ondoren pertsonak zenbait hitz esatea lortzen du.
- RSa epilepsia goiztiarrekin: RS klasikoaren irizpideak agertzen ditu. Hasierako aurkezpena ordea, krisi epileptikoen bidez ematen da sei hilabeteak baino lehen.
- RSaren sortzetiko aldaera: bizitza hasierako garapen normalik gabeko eta RS klasikoaren irizpideak betetzen dituen aldaera da.

### GARAPENA

Itxuraz normala den jaio aurreko eta ondorengo garapenaren ostean erregresio etapa bat pairatzen hasten dira. Lehen denboraldi honetan zehar ez dira zeinu eta sintomarik agertzen edota hain finak direnez ez dira nabaritzen bizitzako lehen sei hilabeteak igaro arte. Epe honen ondorengo garapenean zenbait aldi sailkatu daitezke (8-11):

1. Agerpen goiztiarra (6-18 hilabete). Hilabeteak edota urtebete iraun dezakeen aldi honetan zeinu eta sintomak oso finak direnez oharkabean pasa ohi dira: begi kontaktu gutxiago mantendu, jostailuengatik interes galera ... Garaiko trebetasunak eskuratzeko zailtasunak izaten dituzte, beranduago eskuratu edo garatu gabe geratzen direlarik. Gaitasun gutxiago lortzen dutenek gaixotasunaren izaera kliniko larriagoa izaten dute.
2. Atzerakada azkarraren aldia (1-4 urte). Aldi honetan umeei jadanik bereganatuta zituzten gaitasunak galtzen hasten dira, era azkar edo progresiboan. Aste edo hilabeteak iraun dezakeen fase honetan RSaren lehen zeinu eta sintomak agertzen dira:
  - Buruaren hazkuntzaren atzerapena.
  - Eskuen mugimendu errepikakorrak.
  - Hiperbentilazioa.
  - Itxurazko arrazoirik gabeko garrasi eta negarrak.
  - Mugimendu eta koordinazio arazoak.
  - Gizarte interakzio eta komunikazioaren galera.
3. Lautada (2-10 urte/bizitza osoa). Mugimendu arazoen aurrera jarraitzen duten arren, portaeraren hobekuntzak nabaritu daitezke. Esate baterako, suminkortasun eta negar gutxiago eta esku erabilera eta komunikazioaren hobekuntzak. Bi urte baino lehen agertzen ez diren konbultsioak etapa honetan ager daitezke.
4. Gaitasun motoreen endekapen berantiarra (10 urte – urteak/hamarkadak iraun). Azken aldi honetan mugikortasun arazoak okerrera doazen bitartean, beste trebetasun batzuk egonkor mantendu edo pixka bat hobetu daitezke. Hau da, artikulazioen kontraktasuna eta eskoliosia agertzen badira ere, ulermena eta komunikazioa bezalako konpetentzien hobekuntza eman daiteke. Konbultsioak gutxiagotan ematen dira, elikadura nahasmenak eta pisu irabazi txikia aldiz maiz.

### ZEINU ETA SINTOMAK

Gaixotasun honen aurkezpena oso desberdina izan daiteke pertsona batetik bestera zeinu eta sintomak hainbat gradutan ager daitezkeelarik. Honako hauek dira RSan ager daitezkeen zeinu eta sintomak (6, 8, 9, 12-15):

- Hazkuntza geldotua. Buruaren tamaina txikiagoa izan ohi dute.
- Ohiko mugimendu eta koordinazioaren galtzea (Ataxia). Eskuen kontrol galera, katuka edo oinez ibiltzeko gaitasun murriztua, muskuluak ahul eta zurrunkak.
- Komunikazio gaitasuna galtzea. hitz egiteko eta begi-harremanak izateko ahalmena galtzen dute.
- Eskuen mugimendu anormalak. Eskuzko mugimendu errepikakorrak garatzen dituzte: bihurritu, estutu, kolpeak eman, kolpea hartu, ...
- Begien mugimendu bitxiak. begirada biziak, kliskak, begi gurutzatuak edo aldi berean begi bat itxi.
- Arnas arazoak.
- Suminkortasuna eta negarra. Orduak irauten duten negar edo garrasi aldiak bat-batean hasi daitezke, itxurazko arrazoirik gabe.
- Beste portaera anormalak: aurpegiko espresio hotzak eta bitxiak, barre-algara luzeak, eskuak miatzatu eta ilea edo arropa eutsi.
- Ezintasun Kognitiboak. Funtzionamendu intelektualaren galera.
- Konbultsioak. Gehiengoek konbultsioak izaten dituzte bizitzako uneraren batean.
- Eskoliosia. Bizkarrezurraren kurbadura anormala oso ohikoa da RSan, ebakuntza behar izateraino.
- Bihotz taupada irregularrak. Bat bateko heriotza eragin dezakeen arazoa da.
- Loaren asaldurak. Loaldi irregularrak izaten dituzte:
  - o Egunez lo egin eta gauetz esna egotea.
  - o Gauetz oihu eta garrasiekin esnatzea.
- Asaldura gastrointestinalak. Murtzikatu eta irensteko arazoak, idorreria, heste arazoak, errefluxu gastroesofagiko gaixotasuna, enkopresia eta behazun gaixotasuna ematen dira.
- Antsietatea eta portaera desegokiak.
- Beste sintoma batzuk:
  - o Hezur mehe eta hauskorak.
  - o Hotzak egon ohi diren esku eta oin txikiak.
  - o Hortzak karraskatu (Bruxismoa).
  - o Eneuresia.
  - o Sialorrea.
  - o Mina eta deserosotasuna.

#### DIAGNOSTIKOA

Gaixotasun honen diagnostikoa irizpide klinikoetan oinarritzen da. Gaixotasunaren aurkezpen tipikoa eta atipikoa direla medio, irizpide ezberdinak daude bariante bakoitza hauteman ahal izateko. Era honetan, diagnostiko molekularra irizpide klinikoetan oinarritutako diagnostikoa baieztatzeko tresna baliagarria besterik ez da. Izan ere, MECP2-an mutazioak dituzten baina RSaren irizpide klinikoak betetzen ez dituzten pertsonen "MECP2 genearekin loturiko nahastea" izenarekin sailkatzen zaie. Hala ere, diagnostiko genetikoari esker mutazioa gertatu den genea identifikatu eta pertsonak izan dezakeen pronostikoa aurreikusi daiteke (1, 7, 10).

#### TRATAMENDUA

Tratamenduari dagokionean, ez da sendatzea lortzen duen tratamendurik ezagutzen, ezta RSari bideratuta dagoen tratamendu espezifikorik ere. Hori dela eta, osasun-profesionalen interbentzioak zeinu eta sintomak arintzera, pertsona eta familiaren bizi-kalitatea hobetzera, pertsonaren egoera funtzionala eta ongizatea hobetzera eta osasun-beharren eskaerak murriztera daude bideratuta, terapia farmakologiko eta ez farmakologikoen bidez. Izan ere, esku-hartze egokiek bizi-kalitatearen hobekuntza dakarrela ikusi da, ezintasun fisiko eta kognitibo murriztuz. Terapia genetikoaren inguruan ikerketak egiten ari dira sendaketa aukera on bat denaren ustetan. Gaitz honek gorputzeko sistema ezberdinei eragiten dionez, tratamenduaren ikuspuntua diziplina anitzekoa izan behar du (1,10,14, 20,21).

#### BIZI-ITXAROPENA

RSa duten pertsona gehienak helduarora heltzen badira ere (RSa pairatzen duten biztanleriaren % 95ek gutxienez 20 urteetaraino bizi da, % 80k 35 urte arte irauten dute eta % 70etik gora 50 urte arte bizi dira), haien bizi-itxaropena txikiagoa izan ohi da bihotz eta osasun-arazoak direla medio. Emakumezkoek heldutasunera iristeko aukera gehiago dituzten bitartean, gizonezkoek etiologiarengatik baldintzatuta geratzen dira. Izan ere, gehiengoek bizitzako lehen urteetan hil eta gutxi batzuk besterik ez dira helduarora iristen (7, 9, 16).

*Iturria: (1-4, 6-16, 20-21). Egileak moldatua.*

## INFORME CON INFORMACIÓN SOBRE EL SR

En este informe se adjunta toda la información acerca del SR.

### ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE RETT?

El Síndrome de Rett (SR) es una enfermedad que causa una discapacidad intelectual y física grave, creando necesidades complejas en las personas que la padecen. Su rasgo característico es la pérdida de las habilidades motoras y del lenguaje junto con la aparición de movimientos estereotípicos de las manos tras un periodo de desarrollo normal (1, 2).

Afecta mayormente a mujeres, siendo la segunda causa de discapacidad intelectual entre éstas, justo después del Síndrome de Down. Está clasificada como enfermedad rara estimando que afecta a una de cada 10.000 niño/as nacidos vivo/as. En España se calcula que hay alrededor de 3.000 casos (1, 3).

### ETIOLOGÍA

La etiología de la enfermedad es genética, con diferentes genes comprometidos. La causa principal es la mutación ocasional en el gen MECP2, ubicado en el cromosoma X, siendo la causa en un 80 % de las personas con presentación clásica y un 40 % con SR inusual. También se han identificado mutaciones en otros genes asociados con la forma atípica de la enfermedad (1, 4, 6, 7):

- CDKL 5: se ha asociado con la variante que se presenta con epilepsia temprana.
- FOXP1: está relacionado con la variante congénita del SR.

### FACTORES DE RIESGO

Actualmente no se conocen factores de riesgo para esta enfermedad dado que se debe a una mutación genética aleatoria. Sin embargo, en algunos casos, los factores hereditarios pueden influir (9).

### GENOTIPO - FENOTIPO

Aunque las correlaciones genotipo-fenotipo son limitadas, se conocen algunos perfiles generales para la mutación MECP2, ya que no ha sido posible establecer una relación en los otros genes (1):

1. Una presentación más ligera y duradera.
2. Presentación con daño medio.
3. Presentación más seria.

La razón de los diferentes niveles de gravedad se debe a la naturaleza, ubicación y patrones de activación cromosómica. Mientras que las mutaciones que causan un cambio de dirección están asociadas con un fenotipo más ligero, las mutaciones sin sentido están asociadas a uno más grave. En cambio, la presentación media ocurre cuando el cromosoma X es inactivado (1, 4).

### VARONES

Hasta hace poco se pensaba que la mutación en el gen MECP2 causaba la muerte en los hombres. Sin embargo, con el descubrimiento de otros genes implicados y la disponibilidad del diagnóstico genético, se ha demostrado que también puede afectar al sexo masculino. Estos últimos exhiben un fenotipo más severo, con signos y síntomas que aparecen prematuramente, al nacer o poco después (4, 7).

### CLASIFICACIÓN

Esta enfermedad, además de su presentación clásica puede aparecer en otras cuatro variantes, las presentaciones atípicas del SR (4):

- SR con regresión tardía: el retraso del desarrollo psicomotor se da después de los cuatro años generalmente.
- SR que mantiene el lenguaje: tras la pérdida de habilidades, la persona conserva la capacidad de decir algunas palabras.
- SR con epilepsia prematura: la presentación inicial se da antes de los seis meses de edad mediante crisis epilépticas.
- Variante congénita de SR: no hay desarrollo inicial normal, por lo tanto, las habilidades motoras retrasadas están presentes al nacer.

### PROGRESO

Tras un desarrollo pre y postnatal normal experimentan una etapa de regresión. Durante esta primera temporada, no aparecen signos o síntomas o son tan sutiles que no se detectan hasta los primeros seis meses de vida. Se pueden clasificar diferentes etapas en el desarrollo de la enfermedad (8-11):

1. Inicio temprano (6-18 meses). Los signos y síntomas que pueden durar un mes o incluso un

año pasan desapercibidos: menos contacto visual, pérdida de interés en los juguetes ... Presentan dificultades para adquirir habilidades, las adquieren con retraso o no las desarrollan. La naturaleza clínica de la enfermedad es más grave entre aquellos que adquieren menos capacidades.

2. Periodo de retiro rápido (1-4 años). Durante este tiempo, comienzan a perder capacidades que ya habían adquirido, de manera rápida o progresiva. En esta fase que puede durar semanas o meses se dan los primeros signos y síntomas:
  - Retraso en el crecimiento de la cabeza.
  - Movimientos repetitivos de las manos.
  - Hiperventilación.
  - Gritos y llantos sin razón aparente.
  - Problemas de movimiento y coordinación.
  - Pérdida de interacción social y comunicación.
3. Meseta (2-10 años / toda la vida). Aunque los problemas de movimiento continúan, se pueden notar mejoras de comportamiento: menos irritabilidad y llanto, mejor uso de las manos y comunicación. Aparecen en esta etapa aquellas convulsiones que no se dan antes de los dos años.
4. Degeneración tardía de las habilidades motoras (10 años - años / décadas). Durante el último periodo, a medida que empeoran los problemas de movilidad, otras habilidades pueden mantenerse estables o incluso tener una ligera mejoría. Es decir, a pesar de que las articulaciones se contraigan y aparezca la escoliosis, puede darse una mejoría de habilidades como la comunicación o comprensión. Aunque las convulsiones son menos frecuentes, a menudo se dan trastornos alimenticios y bajo aumento de peso.

#### SIGNOS Y SÍNTOMAS

La presentación de esta enfermedad puede ser muy diferente de una persona a otra, con signos y síntomas de diversos grados. Estos son los signos y síntomas que pueden aparecer (6, 8, 9, 12-15):

- Crecimiento retardado. Tienen un tamaño de cabeza más pequeño.
- Pérdida de movimiento y coordinación habituales (Ataxia). Pérdida de control de las manos, capacidad reducida para gatear o caminar, músculos débiles y rígidos.
- Pérdida de habilidades de comunicación. Pierden su capacidad de hablar y mantener contacto visual.
- Movimientos anormales de las manos. Desarrollan movimientos manuales repetitivos como torcer, apretar, golpear ...
- Extraños movimientos de los ojos: miradas intensas, parpadeo, miradas cruzadas o cerrar un ojo a la vez.
- Problemas respiratorios.
- Irritabilidad y llanto. Los períodos de llanto o gritos pueden comenzar repentinamente, sin razón aparente, y durar horas.
- Otro comportamiento anormal: expresiones faciales frías y extrañas, largos periodos de risas, agitar las manos y sostener el cabello o la ropa.
- Discapacidades cognitivas. Pérdida del funcionamiento intelectual.
- Convulsiones. La mayoría de las personas tienen convulsiones en algún momento de sus vidas.
- Escoliosis. La curvatura anormal de la columna es muy común en SR.
- Latidos irregulares del corazón. Es un problema que puede conducir a la muerte súbita.
- Trastornos del sueño. Los patrones de sueño inusuales incluyen:
  - o Dormir durante el día y permanecer despierto por la noche.
  - o Despertarse por la noche gritando.
- Trastornos gastrointestinales. Problemas para tragar, estreñimiento, problemas intestinales, enfermedad por reflujo gastroesofágico, encopresis y cálculos biliares.
- Ansiedad y comportamiento inapropiado.
- Otros síntomas.
  - o Huesos finos y quebradizos.
  - o Manos y pies pequeños y fríos.
  - o Bruxismo.
  - o Eneuresis.
  - o Sialorrea.
  - o Dolor e incomodidad.

#### DIAGNÓSTICO

La identificación de esta enfermedad se basa en criterios clínicos. Debido a la presentación típica y atípica de la enfermedad, existen diferentes pautas para cada variante. De esta manera, el diagnóstico molecular es solo una herramienta útil para confirmar el diagnóstico. De hecho, las

personas con mutaciones MECP2 que no cumplen con los criterios del SR son clasificados como "trastorno relacionado con el gen MECP2". Sin embargo, el diagnóstico genético puede identificar el gen en el que se ha producido la mutación y predecir el pronóstico del individuo (1, 7, 10).

#### TRATAMIENTO

Con respecto al tratamiento, no existe un tratamiento conocido que logre la curación, ni hay un tratamiento específico que se centre en el SR. Por lo tanto, las intervenciones de los profesionales de la salud tienen como objetivo aliviar los signos y síntomas, mejorar la calidad de vida de la persona y la familia, mejorar el estado funcional y el bienestar de la persona y reducir las demandas de las necesidades de salud. Para lograr esto, se ha demostrado que el uso de terapias farmacológicas y no farmacológicas (incluidas fisioterapia, hidroterapia, terapia ocupacional, logopedia y musicoterapia) mejora su calidad de vida, reduciendo el deterioro físico y cognitivo. En términos de terapia génica, se está investigando lo que se considera una buena opción de curación. Como esta patología afecta a diferentes sistemas del cuerpo, el enfoque del tratamiento debe ser multidisciplinario (1, 10, 14, 20, 21).

#### ESPERANZA DE VIDA

Aunque la mayoría de las personas con SR llegan de la edad adulta (el 95% vive al menos hasta los 20 años, el 80% hasta los 35 y el 70% hasta los 50), su esperanza de vida suele ser menor debido a problemas cardíacos y de salud. Mientras que las mujeres tienen una mayor probabilidad de alcanzar la madurez, en los hombres está condicionada por su etiología. Por lo tanto, la mayoría muere en los primeros años de vida y solo unos pocos alcanzan la edad adulta (7, 9, 16).

Iturria: (1-4, 6-16, 20-21). Egileak moldatua.

### MATERIAL AUDIOBISUALA

Atsedendiaren ondoren hiru bideo proiektatuko dira RSa pairatzen duten haur eta familien kasu ezberdinak aurkezteko.

1. Erabiliko den bigarren bideo honetan RSaren kasu ezberdinak adierazten dira gurasoen ikuspuntutik azalduta. Diagnostikoa bilatzeko burututako ibilbidea, diagnostikoa jakitean izan zituzten emozioak, gaixotasunak eragiten dituen ondorioak egunerokotasunean, ... (15 minutuko iraupena).  
Revista Vis-a-Vis. Síndrome de Rett. Yo no soy raro, la rara es la enfermedad [bideo]. Madrid; 2011. Eskuragarria: <https://www.youtube.com/watch?v=aLKrZupT3MY>
2. Hirugarren bideo honek bi kasuen berri ematen du. Bertan, gaixotasunaren inguruko informazio orokorra eman ondoren kasu bakoitzean diagnostikoa nola jaso zuten eta honek, haien egunerokotasunean izan zuen eragina azaltzen da. Honez gain, "La princesa sin palabras" liburua aurkezten da, non RSa pairatzen duten hurrei besteekin jolastea gustuko dutela azaltzen den (10 minutuko iraupena).  
Telemadrid. Rett, el síndrome de la princesa sin palabras [bideoa]. Madrid; 2017. Eskuragarria: <https://www.youtube.com/watch?v=HCtyo6R4uZ8>
3. Azken material audiobidual honek RSa pairatzen duten bi kasuren berri ematen du, diagnostikora nola iritsi ziren eta honek haiengan izan zuten inpaktua adieraziz (4 minutuko iraupena).  
Televisión Pública Argentina (TPA). Red de salud – Síndrome de Rett – 27-10-15 [Bideoa]. Argentina;2015. Eskuragarria: <https://www.youtube.com/watch?v=QJ2njZAINCO>

## 6. ERANSKINA: BIGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK

### BIGARREN GAIA:

#### "ZER ERAGIN DAUKA PAIRATZEN DUTEN HAURRENGAN ETA FAMILIENGAN?"

RSak eragin nabaria du bizi-kalitatean bai patologia pairatzen duten pertsonengan eta baita bere zaintzaileengan ere. Hala eta guztiz ere, aurkezten duen fenotipoarengatik baldintzatuta geratzen da; izan ere, gaixotasunaren aurkezpen larriagoak eragin handiagoak dituzte. Asaldura pairatzen duten pertsonen orokorrean arlo fisikoa, mugikortasuna, komunikazio gaitasunak, arlo soziala eta arlo psikologikoa izaten dituzte asaldatuta. Gurasoen kasuan aldiz, buru osasuna, ongizatea eta arlo soziala dira gehien kaltetzen direnak (17).

Orokorrean, RSa pairatzen duten haurrentzat garrantzitsuak diren eguneroko bizitzako alderdiak 10 dira, osasun fisikoa eta mugitzeko eta komunikatzeko gaitasunak beste batzuen artean (2.irudia) (21).

Rett syndrome domains	Rett syndrome elements
Physical health	Enjoyment of food Respiratory infection Impacts of scoliosis Impacts of epilepsy Side effects of medications Periods of unwellness Periods of low energy/poor sleep quality
Body pain and discomfort	Gastrointestinal discomfort Prolonged sitting Regulating body temperature Body pain
Behavioral and emotional well-being	Bruxism Hand wringing Self-injury Fear and anxiety Sensory hyper-sensitivity (e.g., excessive noise/light)
Communication skills	Eye contact Facial expressions Body language Communication aids Can make needs known
Movement and mobility	Opportunities for movement Mobility aids Pleasure in movement
Stability of daily routines	Familiar activities and places Predictable routines Consistent carers
Social connectednes	Inclusiveness in social settings Responsiveness in social settings Enjoyable time with family members Enjoyable time with familiar others
The natural environment	Animals (e.g., pets, wildlife) Plants Land elements and weather
Variety of activities	Motivation to engage Responsiveness to music for entertainment Responsiveness to music to soothe when upset
Provision of targeted services	Enjoys a range of activities Informed service providers Accessibility of services Individualized programs Continuity of care Accessibility to equipment Availability of respite services

**2. irudia:** RSa pairatzen duten haurrentzat garrantzitsuak diren eguneroko bizitzako alderdiak.  
Iturria: Epstein, A; Leonard, H; Davis, E; Williams, K; Reddiough, D; Murphy, N; Whitehouse, A; Downs, J. Conceptualizing a quality of life framework for girls with Rett syndrome using qualitative methods. *Am J Med Gen Part A [Internet]*. 2016 [Sartze data: 14/12/2019];170(3):645-653. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26686505>

Osasun eta ongizatearen alorrean, pairatzen dituzten albo patologiek eragin nabaria dute haurrengan: asaldura gastrointestinalak, arnas arazoak, eskoliosia, krisi epileptikoak ... Gainera, hauen ondorioz sentitu dezaketen mina eta deserosotasuna baloratzea nahiko zaila izaten da komunikazio arazoak direla eta. Orokorrean menpekotasun handia erakusten duten arren, krisi epileptikoak pairatzen dituztenen artean kaltetuago egon ohi da. Izan ere, krisien ondoren haien osasun orokorra kaltetu daiteke: komunikazio gaitasuna, jokabidea, alerta egoera, ibiltzeko gaitasuna e.a. Honek guztiak, behar konplexuak izatea eragiten du (1, 21).

Haur batzuek beraien kabuz ibiltzea lortzen duten arren, mugikortasun arazo gehiago dituztenei lagungarriak egin zakizkiekete laguntza gailuak (ibiltaria eta gurpildun aulkia hala nola) (21).

Arlo soziala erasanda ikusten da ere. Alde batetik, lo asalduren ondoriozko loaldien etenaldiek ondorio larriak eragin ditzaketelako RSA pairatzen duten haurrengan (9):

- Antsietatearen agerpena faboratzen du, gogo-aldartearen eraginez eta joera disruptiboak azaleratuz.
- Egunean zehar nekatuta egotea eragiten du, krisi epileptikoak eta ezohiko jarrerak izateko aukerak handituz.

Honek, RSA pairatzen duen pertsonaren gizarte integrazioa oztopatu dezake, bai jokaera arazoengatik eta baita nekea dela medio ekintzetan parte hartzeko ezintasunagatik. Arazo honi aurre egitean lo ohitura osasuntsuen jarraipenak hartzen du garrantzia. Honez gain, egunerokotasunean haurrak ezagutzen dituzten ingurune, pertsona eta errutinen barruan mantentzea lagungarria izan daiteke, pairatzen duten antsietatea eta estresa gutxitzen laguntzen duela ikusi baita (17, 21, 26).

Bestalde, gizarte integrazioa faboratzeko helburuz, honako jarraibideak kontuan hartzea gomendatzen da (21, 27):

- Gizarteko pertsonekin erlazioak sortzea komeni da: etxean, eskolan, komunitatean ...
- Komunikazioa laguntzeko hitzik gabeko komunikazio tekniken eta laguntza gailuen erabilpena sustatzearen garrantzia, komunikazio panelak eta begi bidezko teknologiak adibidez.
- Naturako elementuekin harremana bultzatu: animaliak, landareen bizitza, lurreko elementuen sentazioak (harea, ura ... ) eta eguraldi erduekin harremana izatea (haizea, airea, eguzkia ...).
- Ekintza desberdinetan parte hartzea, bai etxe barruko jardueretan (telebista ikusi, musika entzun, historiak entzun, abesteak ...) eta baita etxez kanpoko jardueretan ere (igeriketa, dantza saioak, zaldian ibili ...).

Guzti hau bizi-kalitatea hobetzeko lagungarria izan daitekeen arren, berebiziko garrantzia hartzen dute gizarteko errekurtoen eskuragarritasunak eta kalitateak (osasun-sistema, hezkuntza eta komunitateko programak hala nola) (12, 21).

Gaitz honek, zaintzaileen bizi-kalitatean ere ondorioak erakusten ditu. Arlo psikologikoan, gurasoek ume osasuntsu bat izatetik bat batean garapen arazoak izaten hasten den ume batekin aurkitzen dira. Egoera honen aurrean, erantzunak bilatzeko asmoz osasun-profesionalengana jotzen dute, baina azken hauek, patologia honen berririk ez dutenez, askotan erantzunik gabe geratzen dira. Gurasoek denboraldi hau estresagarritzat jotzen dute, susmo eta beldurrez beteta. Jarraian dagoen irudian (16. taula) gurasoek haurraren fase bakoitzean dauzkaten kezkek ikus daitezke (6, 18).

**16. taula:** RSa duen haur baten gurasoek bizitzako etapa desberdinetan izan ditzaketen galdera eta kezka.

BIZITZAKO FASEAK	GALDERAK
<b>Diagnostikoa jaso berri</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Zer da Rett Sindromea? Froga gehiago behar ditu?</li> <li>- Zer ezagutzen da Rett Sindromeari buruz? Ba al dago idatzizko informaziorik?</li> <li>- Nola gertatu zaio hau gure alaba/semeari?</li> <li>- Zer egin dezakegu gure umea zaintzeko?</li> <li>- Okerrera edo hobera joango da? Zein da bere etorkizuna?</li> <li>- Nola eragingo du honek etorkizunean ume gehiago izateko plangintzan?</li> <li>- Ba al dago gure auzoko beste familiarik nahaste hau duen haur batekin? Gurasoentzako laguntza talderen bat dago?</li> </ul>
<b>Eskolaurreko urteak</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Nolako terapia jaso beharko luke gure seme-alabak garapeneko trebetasunen ikaskuntzan laguntzeko?</li> <li>- Komunera joaten ikasi dezake?</li> <li>- Zein espezialista ikusi beharko genituzke? Nortzuk dira mediku onenak?</li> <li>- Zer esaten diegu gure beste seme-alabei haurraren zailtasunen inguruan?</li> <li>- Zer esango diegu gainontzekoei gure seme-alabak dituen zailtasunen inguruan?</li> </ul>
<b>Eskola garaia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Zer nolako eskola izango da onena haurraren beharrei erantzuteko?</li> <li>- Zein da beretzako komunikazio sistema onena? Nola ziurtatu dezakegu familiaz kanpoko jendearekin modu eraginkorrean komunikatzeko gai izango dela?</li> <li>- Nola txertatu daitezke zutik egoteko eta oinez ibiltzeko entrenamenduak eguneroko bizitzan?</li> <li>- Nola sustatu dezakegu aisialdiko jardueretan parte hartzea?</li> <li>- Nola lagun diezaiokegu lagunak egiten?</li> <li>- Nola kudeatu ditzakegu epilepsia edota deformazioen garapena bezalako osasun arazoak?</li> <li>- Nola izan dezakegu konfiantza besteen gaitasunetan, gure seme-alabari kalitate oneko arreta eskaintzeko?</li> <li>- Ba al dago atsedeen zerbitzurik eskuragarri?</li> </ul>
<b>Heldutasunera trantsizioa</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Nola lagundu diezaiokegu nerabeari adiskideak egiten?</li> <li>- Nola ziurtatu dezakegu, haurren zerbitzuetatik helduen zerbitzuetara aldaketa gauzatzean, bere jardueren helburu eta parte hartzea bermatu daitezkeela.</li> <li>- Ba al dago nerabearentzat egokia den aisialdi zerbitzurik?</li> <li>- Zein izango da mediku zainketak eskaintzearen eta koordinatzearen arduraduna nerabea pediatriako osasun-zerbitzuak erabiltzeko zahalregia denean?</li> </ul>
<b>Helduaroa</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Zeintzuk dira bizi-kalitate onean bizitzeko osagaiak?</li> <li>- Orain eskola utzi duela, zer egingo du egunean zehar?</li> <li>- Nola ziurtatu dezakegu terapietarako sarbidearen jarraipena?</li> <li>- Nola bermatu dezakegu bere ongizate fisikoa helduarooan zehar, kontrakturen prebentzioa, mugikortasun gaitasunaren mantenua ...?</li> <li>- Nola indartu ditzakegu bere sare sozialaren eta gaitasunen mantenua?</li> <li>- Nola lagundu diezaiokegu modu independentean bizitzen?</li> </ul>

*Iturria: Downs, J; Leonard, H. Quantitative and qualitative insights into the experiences of children with Rett syndrome and their families. Wien Med Wochenschr [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019]; 166: 338-345. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27491552>*

Populazio orokorreko gurasoek haien seme-alaben beharrak asetzeko eta garapen osasuntsurako ingurune egokia prestatzeko erantzukizuna dute. Ezgaitasuna pairatzen duten seme-alaben gurasoek aldiz, erantzunbehar osagarriak dituzte, gaitasunen irakaspene eta terapia fisikoa egitea esaterako. Honez gain, haurraren beharrei erantzuna ematen ikasi behar dute: elikadura asaldurei aurre egiteko zunda bidez elikatzen ikasi, era erraz batean irentsi



dezaketen janariak sukaldatzen ikasi, arnas asaldurak direla eta aspirazioekin kontuz ibili, enuresiaren maneiua, krisi epileptiko eta lo asalduren kontrola, botikak emateko erronka elikatzea zaila denean ... Honek guztiak eskatzen dituen zainketak eta haurren lo asalduren ondorioz gauetan zehar maiz esnatzeak gurasoei neke handia eragiten die (9, 18).

Egunerokotasunari dagokionez, etengabeko moldaketa prozesu batean bizi dira, izan ere, seme-alabek kontrol medikoetara, terapietara ... bertaratu behar dira, gurasoek haien agendak egokitu eta lanaldietara huts egin behar dutelarik. Zaintza guzti hauek gurasoei denbora kopuru handia eskatzen diete eta ondorioz, haien bizitza soziala murrizteko beharrez ikusten dira. Honekin batera, umeen beharrak etengabeko gainbegiraketa eta sostengu gehigarria eskatzen dute, estres iturri nabaria izanez. Honela, RSa pairatzen duten haurren gurasoek depresioa eta arazo kardiobaskularrak pairatzeko arrisku handiagoa izan ohi dute. Gaixotasun honek buru osasunean duen eraginean desberdintasunak ikusi dira gizon eta emakumezkoen artean, emakumezkoak arrisku handiagoa aurkezten dutelarik (12, 17, 18).

Estres iturri honen aurrean, famili barruko erlazioak asaldatuta ikusten dira ere. Gurasoen arteko harremana nahasia ikusi daiteke haurrari eman beharreko zainketen inguruan iritzi ezberdinak izatearen ondorioz, bikotearen arteko gatazkak eta bikotearen banaketa eraginez. Egoera zaildu egiten da beste seme-alabak tartean daudenean, azken hauek egoerarekiko sentimendu kontrajarriak agertzen baitituzte. Gainera, gurasoek kezka eta ardura agertzen dute gainontzeko seme-alabei behar duten arreta ez ematearen inguruan (19).

Arlo ekonomikoari dagokionean, RSa pairatzen duten pertsonen familiek arazo gehiago izaten dituzte beste familiekin alderatuz. Honen arrazoi nagusiak bi dira (12, 17, 18):

1. Haurrak behar dituen zainketa eta gainbegiraketa jarraitua direla medio, guraso batek etxetik kanpo lana egiteari uztea ohikoa da. Honek, familiako diru sarrerak txikitzea eragiten du.
2. Haurrak dituen beharrei erantzunak ematearen kostuak altuak izan ohi dira: tratamendu medikuak, terapia alternatiboak, etxea moldatu behar izatea, laguntza gailuak ...

## RS-A PAIRATZEN DUEN HAURRAREN EGUNEROKOTASUNEAN

### ERAGINA DUTEN 10 DOMEINUAK

Jarraian, gurasoek Rett Sindromea pairatzen duen haur baten bizi-kalitatearen osagai garrantzitsu gisa identifikatu dituzten hamar domeinu adierazten dira. Honez gain, gurasoek adierazitako zenbait esaldi agertzen dira adibide gisa (21).

#### 1. Osasuna eta ongizateari dagokionean:

##### a. Osasun fisikoa:



*"Umea nekatuta dagoenean ez ditu gauza asko onartzen".*

*"Konbultsioen aurkako botikak logura handia ematen dio, beraz, bere mugikortasuna mugatuta ikusten da jardueretan parte hartzea ekidinez".*

##### b. Portaera eta emozio ongizatea:

*"Bere burua zauritzen saiatuko da, eskuetan eta, ez iritsiz gero, ukondoa edo gorputzeko beste atalen batean hozka eginez".*

##### c. Gorputzeko min eta ondoeza:

*"Oso garrantzitsua da bere erosotasunerako eta ongizaterako jarrera aldaketak egitea 2-3 orduko, izan ere ezin du bere kabuz mugitu. Jarrera berdinean gelditzekotan, presiozko ultzerekin bukatuko du".*

#### 2. Eguneroko jardueretan:

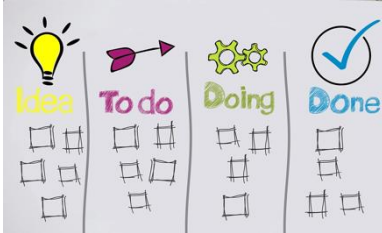
##### a. Komunikazio trebetasunak:

*"Leku guztietara begiratu ostean zuri begiratu eta gustuko duela esaten saiatuko da. Pozik dagoela jakiteko bere begiradan dago funtsa, baita irribarre eta aurpegiko espresioetan ere".*



b. Mugimendu eta mugikortasuna:

"Iraganean ez zen inoiz maldan gora ibiltzen, pixkanaka atzera egin eta puntu baxuenean bukatzen baitzuen. Baina motibazio batekin maldak igotzeko gai zela konturatu ginen behin: lanpetuta geunden zaldia prestatzen, zaldiraino eramaten zuen arrapatatik gora abiatu zenean".



c. Eguneroko errutinen egonkortasuna:

"Errutina gustatzen zaio. Bere gela, bere gauzak ... bereak direlako ditu gustuko. Pertsona bati atxikitzen denean, hori da maite duena. Pelikula berdina behin eta berriz ikustea gustatzen zaio, beste bat jartzen saiatu arren ez zuen ikusi nahi. Beraz, errepikakorra du atsegin. Ezezaguna egiten zaionari ohitzea denbora luze hartzen dio".

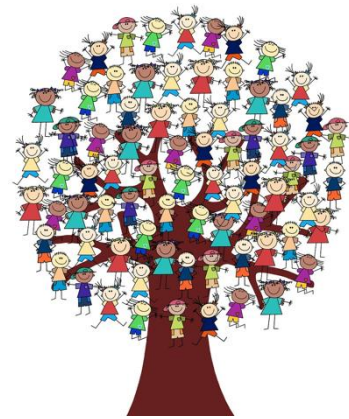
3. Komunitatea eta ingurumena:

a. Konektagarritasun soziala:

"Familian kanpinera joaten garenean, bere lehengusinak eta anai-arrebak suaren inguruan kokatzen direnean beraiekin egotea gustatzen zaio, hau da, taldean barneratuta egotea".

b. Ingurune naturala:

"Hori da bere askatasunaren zentzua. Haizea sentitzen du ilean, zuhaitzetan hegaztiak bilatzen ditu, animaliak behatzen ditu, ... Beraz, hau da benetan gozatzen duen jardueretako bat, bere buruarekin ondo sentitzea eragiten diona".



c. Jardueren aniztasuna:

"Bere kabuz ibili daiteke zaldi gainean, igerian ... Jendea harritu egiten da uretan burutzen dituen mugimenduekin, lurlean laguntza asko behar baitu. Horregatik gustatzen zaizkit bere aurpegiko espresioak jendea harritu arazten duenean, beretzat onuragarria dela uste dut".

d. Zerbitzu zehatzen hornidura:

"Kurtsu berria hasten denean terapeuta guztien bisitak programatzera behartzen gaitu, langileek aurreko urtetik erakutsi dioten guztia martxan jartzeko".

"Urte batetik besterako aldaketa ez da izan beharke lukeen modukoa. Horrek etsitu egiten du landutako arloetan pixka bat atzera eginarazten baitu, landutakoaren jarraipena egin beharrean".



Iturria: (21). Egileak moldatua.

## LOS 10 DOMINIOS QUE AFECTAN A LA VIDA DIARIA DE LOS/AS NIÑOS/AS CON SR

Los siguientes son diez dominios que los padres han identificado como componentes importantes en la calidad de vida de un niño/a que padece Síndrome de Rett. Además, se incluyen algunas frases expresadas por los padres a modo de ejemplos (21).

### 1. Salud y bienestar:

#### a. Salud física:

*"Cuando el niño/a está cansado/a hay muchas cosas que no acepta".*

*"La medicación anticonvulsiva le da mucho sueño, por lo que su movilidad se ve comprometida limitando la realización de las actividades".*



#### b. Comportamiento y bienestar emocional:

*"Intentará autolesionarse mordiéndose las manos y, en caso de no llegar, el codo o alguna otra parte del cuerpo".*

#### c. Dolor físico y molestias:

*"Es muy importante para su comodidad y bienestar realizar cambios posturales cada 2-3 horas dada la imposibilidad que tiene para moverse por sí mismo. Si se mantiene en la misma postura terminará con úlceras por presión".*

### 2. Actividades diarias:

#### a. Habilidades de comunicación:

*"Tras mirar a todos lados, te mirará e intentará decirte que le gusta. La clave para conocer su felicidad está en su mirada, así como en su sonrisa y expresiones faciales".*



#### b. Movimiento y movilidad:

*"Nunca ha podido andar cuesta arriba, siempre iba retrocediendo hacia atrás poco a poco hasta terminar en el punto más bajo. Pero un día, nos dimos cuenta que lo podía conseguir con un poco de motivación: estábamos ocupados preparando al caballo cuando empezó a subir la rampa que llevaba hasta él".*



#### c. Estabilidad de las rutinas diarias:

*"Le gusta la rutina. Su habitación, sus cosas ... le gustan porque son suyas. Cuando coge apego con una persona, ésa es con la que quiere estar. Le agrada ver la misma película una y otra vez, aunque se pusiera otra, no la querría. Es decir, le satisface lo repetitivo. Le lleva mucho tiempo acostumbrarse a lo desconocido."*

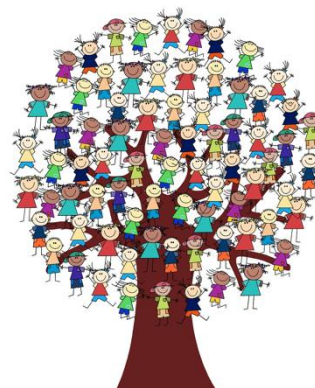
### 3. Comunidad y entorno:

#### a. Conectividad social:

*"Cuando vamos al camping en familia y sus primo/as y hermano/as se ponen al rededor del fuego, quiere estar con ello/as, es decir, estar en grupo".*

#### b. Entorno natural:

*"Esa es su sensación de libertad. Siente el viento en el pelo, busca pájaros en los árboles, observa animales ... así que ésta es una de las actividades que realmente disfruta, lo que la hace sentirse bien consigo misma".*



#### c. Diversidad de actividades:

*"Puede montar a caballo, nadar sola ... La gente se sorprende con los movimientos que"*

realiza en el agua, dado que en el suelo le cuesta mucho. Por eso me gustan sus expresiones faciales cuando sorprende a la gente, creo que es beneficioso para ella”

d. Prestación de servicios específicos:

“El comienzo del nuevo curso nos obliga a programar visitas con todos los terapeutas, de modo que los profesionales pongan en marcha todo lo aprendido el año anterior”.

“El cambio de un año a otro no se da como debería. Esto desespera dado que retrocede un poco en lo aprendido el año anterior en vez de continuar desde lo trabajado”.



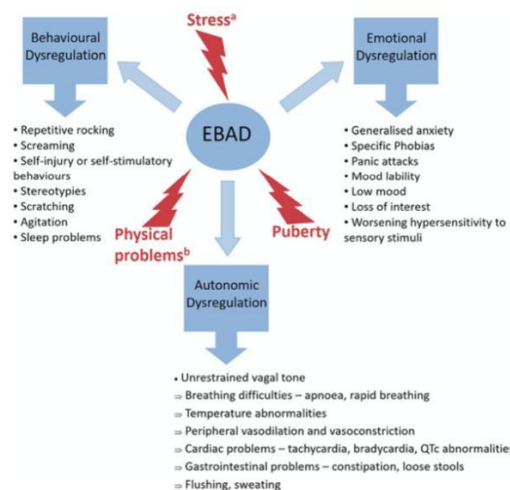
Iturria: (21). Egileak moldatua.

## 7. ERANSKINA: HIRUGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK.

### HIRUGARREN GAIA

#### “EGOERA HONEN AURREAN ZER SENTITZEN DA? NOLA JOKATU BEHAR DUT?”

RSa pairatzen duten haurren ongizatea bermatu nahi bada, arlo emozionalaren kudeaketa beharrezkoa da. Kontuan hartuz RSak nerbio sisteman erasaten duela, gaitz hau pairatzen duten haurretan desregulazio emozionala eta jokaerarena ematen da, ezintasun fisikoengatik are gehiago zailtzen dena. Kasu bat aipatzeko, krisi epileptikoez antzietatea eragiteaz gain, ezegonkortasun emozionala eta garrasi eta negar kontrolaezinak eragin diezaiekete. Desregulazio emozionalak erakusten dituen zeinu eta sintomen artean antsietate orokortua, izu ikarak eta ezegonkortasun emozionala aurkitzen dira (ikusi 3. irudia) (30).



**3. irudia:** Desregulazio autonomikoa, emozionala eta portaerarena eta bere aurkezpen klinikoa Rett Sindromean.

Iturria: Singh, J; Santosh, P. Key issues in Rett Syndrome: emotional, behavioural and autonomic dysregulation (EBAD) – a target for clinical trials. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2018 [Sartze data: 14/12/2019]; 31 (1): 128. Eskuragarri: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-018-0873-8>

Ezintasun intelektuala pairatzen duten pertsonak, are gehiago komunikazio arazoak aurkezten dituztenek, sentitzen dituzten emozioak identifikatzeko, hauei egokitzeko eta ezagutzera emateko ezintasuna izan ohi dute. Honi aurre egiteko, obserbazio bidez pertsonaren jarrerak aztertzea gomendatzen da, agertzen dituen zeinu eta sintomei arreta jarritz. RSaren kasuan, dituzten emozio eta umore sorta zabalak adierazten dituzte begirada baikor, aurpegiko espresio eta gorputz mugimenduen bidez. Gustuko ez dituzten egoeretan urduritu eta antsietatea sentitzen dute, esku mugimenduak handituz eta jarrera autolesiboak erakutsiz. Gustuko dituzten egoeretan berriz, begirada eta aurpegiko espresioen bidez transmititzen dute haien poztasuna. Honi esker, gurasoek zein ekintza eta zein ez dituzten gustuko identifikatu dezakete (21,30,31).

Edonola ere, ondoren azaltzen diren jarraibideak ezgaitasun intelektuala duten haurren emozioak kudeatzen lagundu dezakete (31):

- Hezkuntza emozionala: ezgaitasuna pairatzen duen pertsonak emozioak identifikatzen, ezagutzera ematen eta hauek kudeatzen ikastea datza.
- Pertsona ardatz hartutako plangintza: pertsonak dituen gaitasunak eta nahiak kontuan hartuz laguntza gailuen aukeraketari egiten dio erreferentzia.
- Autodeterminazioa eta identitatea: aukera eta erabakiak hartzeko gaitasuna da.
- Komunikazioa: pertsona baten ongizate emozionala, inguratzen dion mundua ulertzeko dituen aukeren eta gainontzekoek bere mundua ulertzeko duten aukeren arabera da. Hori dela eta, arlo hau sustatu ahal izateko munduarekin duen erlazioa faboratu behar da komunikazio eraginkorraren bidez. Azken hau alderdi multzo ezberdinen baitan dagoenez, funtsezkoa da laguntza profesional guztiek RSA pairatzen duen pertsonaren komunikatzeko era eta horretarako beharrezkoak diren bitartekoak ezagutzea. Bestalde, komunikatzeko asmoa bultzatu behar da, entzute aktibo, enpatiko eta arduratsuen bidez.
- Familia harremanak: familia baten kide sentitzea asko laguntzen du.
- Osasun fisiko ona izatea: garrantzitsua den alor honi arreta jarri behar zaio, RS gaitza pairatzen duten pertsonak mina eta deserosotasuna adierazteko duten ezintasuna kontuan hartuz.
- Gizarte harremanak: beste pertsonekin harreman garrantzitsuak sortzea beharrezkoa da, azken hauen garapen eta mantenurako laguntza funtsezkoa izanik.
- Iragarpena: espero ez diren egoerei aurre egiteko arazo gehiago aurkezten dituzte. Hori dela eta, egunerokotasunean ohitura batzuen jarraipena gomendatzen da.
- Jarduera esanguratsuak: jarduera iraunkor bat burutu behar izatea (eskolara joan, terapietara bertaratu ...) gizarte integrazioarako oinarrizko baldintza da. Gainera, norberaren gogobetetasuna faboratzen du.
- Erantzukizun eta lorpenak: erantzukizunak izateak helburuak lortzeko aukera eskaintzen du, norberari errealizazio sentimendua eraginez.
- Segurtasun- eta babes-sentimendua: buru-osasuna eta ongizate emozionala mantentzeko ezinbestekoa da.
- Autonomia eta independentzia sustatzea: mendekotasunaren agerpena ekiditen laguntzen du, horretarako, oztupoak ezabatu behar direlarik.
- Antolakuntzaren hobekuntza: pertsonen banakotasuna eta aniztasuna errespetatzeko laguntza zerbitzuen antolakuntza eta diseinu neurri egokiak beharrezkoak dira, segurtasuna eta erosotasuna bermatzeko, komunikazioa errazteko ...

LAMko osasun-profesionalek, gurasoek izan ditzaketen erreakzioen eta emozioen berri izatea lagungarria da. Izan ere, sentitu dezaketena identifikatzean, enpatiaren bidez beraien lekuan jarri eta arreta aproposagoa eskaini dezakete. Haurrek ezintasun gisa diagnostikatutako arazo bat aurkezteak gurasoen itxaropenak hankaz gora jartzen ditu, topatutako emozioak bizitzen dituztelarik. Hiru maila desberdinetan sailkatu daitezke haurren egoera berria ezagutzeko izaten dituzten erreakzioak (ikusi 4. irudia) (18)

# GURASOEN ERREAKZIOAK

## LEHEN MAILAKOAK

### ZIRRARA

Aurre egiteko prest ez dauden egoera batean aurkitzean.

### UKAPENA

Guraso batzuek ez dute egoera onartzen (defentsa mekanismoa)

### SUFRIMENDUA

Haur ideala izatearen ametsak suntsitzearen ondorioz.

## BIGARREN MAILAKOAK

### ERRUDUNTASUNA

Egoeraren arduradun sentitzen dira, beraiek eragin dutela edo jainkoaren zigorra dela pentsatuz

### ZALANTZATI

Guraso batzuek azkar moldatzen dira egoerara, beste batzuk ez.

### HASERREA

Oztopo bat da haurren urritasuna onartzeko. Bi egoera posible:  
- Zergatik gu?  
- Haserrea ezintasuna duten haurrei bideratu.

### LOTSA

Haurraren urritasuna bere akats gisa ikustearen ondorio.

## HIRUGARREN MAILAKOAK

### NEGOZIAKETA

Ez dute erraz onartuko haurraren egoera eta sendatzea lortuko duen edozeinekin negoziatu dezakete.

### ONARPENA ETA MOLDAKETA

Familiak desgaitasuna duen haurra ezagutu eta bere arazoak ulertzen eta konpontzen saiatzen da.

#### 4. irudia: Gurasoen erreakzioak diagnostikoaren aurrean.

Iturria: Sen, E; Yurtsever, S. Difficulties experienced by families with disabled children. JSPN [Internet]. 2007 [Sartze data: 14/12/2019]; 12(4): 238-252. Eskuragarri: [https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/j.1744-6155.2007.00119.x?casa\\_token=2cM-NODN2E4AAAAA:ZxxRVFAUg6BaiBv6urlxJzRRQGSFi8DQ515EB-she3wYXNXseSrtm\\_SeFQ14-DIRlvmhO5liK1nCiucd](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/j.1744-6155.2007.00119.x?casa_token=2cM-NODN2E4AAAAA:ZxxRVFAUg6BaiBv6urlxJzRRQGSFi8DQ515EB-she3wYXNXseSrtm_SeFQ14-DIRlvmhO5liK1nCiucd)

Gainera, gaitz hau gaixotasun arraro gisa sailkatuta egoteak gurasoengan desorientazioa, harridura, itxaropen eza, bakardade sentimendu sakona eta isolamendua eragiten ditu. Honen arrazoiak ondorengoak dira (32):

- Gaixotasunaren jatorriaren ezjakintasuna.
- Harridura eta desorientazioa diagnostikoaren unean.
- Gaixotasunaren inguruko protokolo eza.
- Ikerketa sustatzeko lege-estaldura falta.
- Gaixotasuna tratatzeko berariazko botika falta.
- Gizarte gaitzespena eta autoestimua galera.
- Bakarra izatearen zentzua.
- Egunerokotasuna erraztu dezaketen zainketen eta laguntza teknikoaren inguruko ezjakintasuna.
- Laguntza ekonomiko eza.

Honez gain, etsipen psikologikoak, itxaropen terapeutiko ezak, eguneroko bizitzarako laguntza praktikoaren gabeziak eta onarpen sozial ezak senideen sufrimendua larriagotzen dute. Laburbilduz, senideek RSak haien bizitzan duen eragina azaltzeko orduan, etengabe gaintzen egon behar duten oztopo prozesu bat dela diote (12, 32).

Erregulazio emozionala, testuinguru aldakor batean garapen egokia lortzeko ezinbesteko trebetasuna da. Era honetan, erregulazio estrategia egokiek ongizate mailan eragin onuragarriak izan ditzakete (33).

RSa pairatzen duten gurasoek egoera honen aurrean izaten dituzten emozioak kudeatu ahal izateko, lehenik eta behin, identifikatu egin behar dituzte (kontzientzia emozionala). Etxebarriak egindako sailkapenaren arabera, hau baita erregulazio emozionalaren lehen urratsa (33).

Behin emozioak identifikatuta, hauek era egokian bideratzeko estrategia ezberdinak daude. Nahiz eta hauen eraginkortasuna eta egokitasuna egoera kontuan hartuz baloratu behar den, zenbait estrategia komenigarriagoak direla ikusi da. Izan ere, estrategia asko onuragarriak izan daitezke pertsona batzuentzat egoera baterako baino kaltegarriak beste batzuentzat, edota pertsona berdinentzat beste egoera baten aurrean. Horrela, egoera jakin batean, zein

erregulazio estrategia den egokiagoa jakiteko, betetzen dituen funtzioak baloratu beharko litzateke. Hau da, estrategia horren bidez emaitza positiboak edo negatiboak lortzen diren estimatu (34).

Gurasoei dagokienez, kontuan hartuz egoera honen berri izatean tristura, erruduntasuna, haserrea, frustrazioa senti dezaketela, ondorengo estrategiak lagungarriak suerta daitezke (34-35):

- Arazoen ebazpena. Banakoak egoera konpontzen duenean bere burua edo testuingurua aldatuz.
- Emozioen adierazpen konpetentea. Garrantzitsua ez bakarrik bultzatzen dituen ondorio sozialengatik, baita norberaren esperientzia subjektiboa erregulatzeko aukerengatik ere.
- Pentsamendu positiboa. Arazoa ikuspuntu alai, aberasgarri eta baikor batetik begiratzean datza.
- Berregituraketa kognitiboa. Arazoaren interpretazioa edo ondorioa aldatzean datza. Egoeraren alde positiboetara arreta bideratzeko aukera ematen du, banakoak, egoera maneagarriagoa sumatzeko lagungarria.
- Distrakzioa. Egoera horretatik ihes egitea edo aldatzea posible ez denean positiboa da. Atentzioa birbideratzearekin du harremana, beste objektuetarantz, gauza atseginak gogoratuz edo jardueraren bat burutzen.
- Onarpena. Aldatu ezin ditzakegun egoerak onartzean datza, hauek bereganatzen ikasiz. Horrela, bizitzako porroten, galeren edo etsipenen aurrean izan daitekeen jasankortasuna sendotzen da.
- Babes soziala. Arazoa besteek eskainitako laguntzaren bidez konpontzen denean ematen da. Egoera kontrolagarria ez denean, besteen laguntza funtsezkoa da, elkar banatzea eta egoeraren intentsitatea leuntzeko aukera ematen baitu.
- Humorea. Gogo aldarate egokian datza.
- Mindfulness edo meditazioa. Pertsona batek lor dezakeen kontzentrazio mental osoari erreferentzia egiten dion teknika da. Psikologikoki onurak ekar ditzakeela ikusi da, estresaren murrizketan hala nola.

Bestalde, estrategia pasiboenak, norberaren emozioetan arreta gehiegi jartzea eragiten dutenak, erregulazio emozional osasuntsua oztopa dezakete (34-35):

- Emozioaren azalpen desegokia. Garrasia egin, negar ... Jokabide agresibotzat hartu daiteke eta funtzionamendu sozial pobreak lotuta egon daiteke.
- Ekiditea. Egoeraren kontrol eskasa dagoenean eman ohi da eta azken hau ekiditean datza.
- Ukatzea. Euren emozioak ukatzean datza.
- Itxaropena. Gogo aldaratearen egoera da, irrikatzen den hura posible egiten duena. Aurrera egiteko indarra ematen du.
- Gelditasuna. Egoeraren aurrean neurririk ez hartzea izango litzateke.
- Ihes egitea. Ihes egitean datza, estimulu kaltegarriari amaiera emateko asmoz.
- Fisikoa edo ahozkoa den agresibitatea. Kilikadura maneiatzeko arazoak dituzten horiek erabiltzen dute gehienbat.
- Erruminazioa. Arreta bideratzeko era disfuntzionala kontsidera daiteke. Egoera baten ezaugarri mehatxagarri edota negatiboetan, arreta errepikakorra eta pasiboa jartzean datza. Pentsamoldeak ardazteko joerarekin du harremana.

Narriadura kognitiboa azaltzen duten haurrekin, RSa besteak beste, gurasoen hezkuntza-estiloak haurren ongizatean eragina izango du baita ere. Azken hauek, bi zutabetan oinarritzen dira: maitasuna eta kontrola; honen bidez lau hezkuntza-estilo bereizten direlarik (ikus 5. irudia) (36).

Autoritativo <sup>1</sup>	Mucho control Mucha calidez	– Aceptan y alimentan la progresiva autonomía de sus hijos. Comunicación abierta; reglas flexibles. Estos niños son los mejor ajustados: con más confianza personal, autocontrol; socialmente competentes; con mejor desempeño escolar y elevada autoestima.
Autoritario	Mucho control Poca calidez	– Dan órdenes y esperan ser obedecidos. Comunicación escasa; reglas inflexibles; permiten poca independencia. Los niños son excluidos, temerosos, tornadizos, apocados e irritables. Las niñas tienden a seguir pasivas y dependientes en la adolescencia; los niños se vuelven rebeldes y agresivos.
Permisivo	Poco control Mucha calidez	– Pocas o ninguna restricción; amor incondicional. Comunicación del hijo a los padres; mucha libertad y poca conducción; no establecen límites. Los niños tienden a ser agresivos y rebeldes, así como socialmente ineptos, autoindulgentes e impulsivos; en algunos casos, pueden ser activos, sociables y creativos.
Indiferente	Poco control Poca calidez	– No hay límites y falta afecto. Se concentran en las tensiones de su propia vida y no les queda energía para sus hijos; si además son hostiles (como padres negligentes), los niños tienden a mostrar impulsos destructivos y conducta delictiva.

### 5. irudia: Hezkuntza-estiloak kontrol eta maitasunaren arabera.

Iturria: Aroca Montolio, C; Cánovas Leonhardt, P. *Los estilos educativos parentales desde los modelos interactivo y de construcción conjunta: revisión de las investigaciones. The parental educational styles from the interactive and the joint construction models: review of the investigations. Les styles éducatifs parentaux depuis les modèles interactif et de construction conjointe: révision des chercheurs* [Monografía en Internet]. Valencia: Universidad de Salamanca; 2012 [Sartze data: 23/02/2020]. Eskuragarria: [https://qredos.usal.es/bitstream/handle/10366/131100/Los\\_estilos\\_educativos\\_parentales\\_desde\\_pdf?sequence=1](https://qredos.usal.es/bitstream/handle/10366/131100/Los_estilos_educativos_parentales_desde_pdf?sequence=1)

Guraso batzuk baimentzaileak izateko joera azaltzen dute, modu honetan haurren autonomia eta garapenaren aukerak murriztuz. Beste batzuk berriz, autoritatera jotzen dute, haur hauek izan ditzaketen hainbat konpetentzia garatzeko aukera txikituz eta guraso-haurren arteko harremana minduz. Haur hauekin ere garrantzitsua litzateke, euren ulermen mailaren arabera maitasuna eta arauak ezartzearen arteko oreka bilatzea. Hau da, arauak eta mugak ezartzea, zergatia azalduz eta arlo emozionala baldintzatu gabe. Gurasoek sentiberatasuna azaltzen badute eta haurraren garapen mailaren arabera arauak modu egokian eskatzen badituzte, gurasoak enpatikoak direla sentitu eta haur hauen konpetentzia pertsonalak zein sozialak sustatuko dira (37-39).

Estilo demokratikoa edota autoritatezkoa erabiltzen duten gurasoen gehiengoek, diziplina inductiboa erabiltzeko joera dute. Azken honetan, diziplina autoritarioan ez bezala, arauak jartzen direnean hauen arrazoiak emateaz gain, haur hauen ulermen mailaren arabera modu didaktikoan azaltzen dira. Honez gain, ematen diren arrazoiak, arauak bete behar dituzten horientzat dituen onurak azaltzen ditu, maitasuna inoiz baldintzatu gabe. Modu honetan xantaia emozionala erabiltzen duten horietaz desberdintzen dira, non gurasoen maitasuna jokoan jartzen den (37-38).

Hau guztia kontuan hartuz, LAMko osasun-profesionalek hezkuntza-estilo demokratikoaren erabilera sustatu beharko lukete, diziplina inductiboarekin batera. Era honetan, gehiegizko babesa alde batera utzi eta haur hauen autonomia bultzatu daiteke. Honez gain, enpatiaren bidez RSa pairatzen duten haurren egoera ulertzearen garrantzia azpimarratzea garrantzitsua da, haurren gaitasunei egokitutako arauak ezarri eta azaldu ahal izateko.



## ROLE PLAYING ARIKETA EGITEKO KASUAK

Ariketa hau burutzeko, lehenik eta behin binaka jarri. Ondoren, jarraian agertzen diren kasuetako bat aukeratu. Rett Sindromea pairatzen duen haurren lekuan jarriz aukeratutako egoera antzetzten duzun bitartean zure bikoteak 1-2 minutuko bideo labur batean grabatuko zaitu.

*Para realizar esta actividad, primeramente escoje una pareja. Después, elije un caso de los que aparece a continuación. Tu pareja te grabará un video de 1-2 minutos mientras que interpretas el caso que has escogido, poniendote en la situación del niño/a con Síndrome de Rett.*

### 1 KASUA / CASO 1

Sei urteko haurra zara, behar bereziak dituzten hurrei bideratutako gelan zaude, eskolan. Gaurkoan forma geometrikoak lantzen zabilzate taldean. Zuk hartutako forma bere lekuan sartu nahian zaudela, ondoko kideak eskutik kentzen dizu eta berak jartzen du. Haserretu egiten zara.

*Eres una niña de 6 años que acude al aula de educación especial. En el día de hoy estás trabajando las formas geométricas en grupo. Has cogida una forma y estás intentando meterla en el lugar que le corresponde, al ver que tienes problemas, el compañero de al lado te a quita y lo hace él. Te cabreas.*

### 2 KASUA / CASO 2

Etxean zaude, amak gustuko duzun pelikula jarri dizu telebistan. Hori dela eta, alaitu eta eskerrak eman nahi dizkiozu. Ez duzu hitz egiteko gaitasunik.

*Estás en casa y tu madre te ha puesto la película que te gusta en la televisión. Te alegras y le quieres dar las gracias. No tienes capacidad del habla.*

### 3. KASUA / CASO 3

Kalean zaude paseatzen familia guztiarekin batera. Mugitzeko gaitasuna daukazu, baita hitz gutxi batzuk esatekoa ere. Eskuekin kamiseta eutsi eta pixka bat igotzeko ohitura daukazu, hori dela eta, sabela agerian gelditu zaizu. Kaletik zoazela jendeak begiratu egiten zaituela nabaritu duzu. Zer sentitzen duzu? Nola adieraziko duzu?

*Vas por la calle junto con toda tu familia. Mantienes la capacidad de andar y de decir algunas palabras. Tienes la costumbre de cogerte la camiseta con la mano y subirla un poco, por lo tanto, se te ha quedado la tripa al descubierto. Cuando vas paseando notas que la gente te mira. ¿Qué sientes? ¿Cómo lo vas a expresar?*

### 4. KASUA / CASO 4

22 urte daukazu eta Rett Sindromea pairatzen duzu. Mugitzeko eta hitz egiteko gaitasunak mantentzen dituzu, psikomotrizitatea aldez, kosta egiten zaizu. Zure ahizpa txikiarekin (14 urte) eta lehengusuarekin (7 urte) zoaz goxoki dendara. Etxeko bidean, erosi duzun "sugus" bat irekitzen saiatzen zara baina ez duzu lortzen. Ahizpak lagundu egiten dizu eta lehengusuak, harrিতта, honakoa esaten du: "Zergatik behar du laguntza? Ni bera baino txikiagoa naiz eta bakarrik egiten dakit". Lehengusuak esandakoa primeran ulertzen duzu, zer sentitzen duzu?

*Tienes 22 años y padeces Síndrome de Rett. Mantienes la capacidad del habla y de andar. En cambio, la psicomotricidad te cuesta un poco. Vas a la tienda de golosinas con tu hermana pequeña (14 años) y tu primo (7 años). De camino a casa, intentas abrir el "sugus" que te has comprado pero no lo consigues. Tu hermana pequeña te ayuda y tu primo dice lo siguiente: "¿Porque necesita ayuda? Yo soy más pequeño que ella y sé hacerlo solo". Entiendes perfectamente lo que dice tu primo, ¿Cómo te sientes?*

### 5. KASUA / CASO 5

Hitz egiteko gaitasuna daukazu eta gurasoek badakite ilea moztea gorroto duzula. Hala ere, motz edukitzera behartzen dizute, ez baitzara gai zure kabuz orrazteko. Gainera, duzun ile motarengatik korapilo asko egiten zaizkizu. Urduri jartzen zarenean, gustatzen ez zaizkizun egoeretan adibidez, erasokor jartzen zara, hori baita emozioak kudeatzeko duzun era. Gaurkoan ileapaindegira eramaten dizute ezer esan gabe.

*Mantienes la capacidad del habla y tus padres saben que odias cortarte el pelo. Aún así, te obligan a mantenerlo corto dado que no puedes peinarte por ti misma. Además, por el tipo de pelo que tienes, se te hacen muchos nudos. Cuando te pones nerviosa te muestras agresiva, en*

situaciones que no te gustan por ejemplo, porque esa es la forma que conoces de expresar tus emociones. En el día de hoy te llevan a la peluquería sin avisar.

#### 6. KASUA / CASO 6

Ahizparik zaharrena zara eta txikiak gida baimena atera berri du. Berak gidatzen duela kotxean zoazen lehen aldia da. Egoerak harritu egiten zaitu. Hasteko, bolantea eta abiadura palanka, gurasoek baino jende gehiagok erabili dezaketela ikusten duzu. Zuk ere ahal duzu? Denok ukitu ditzakegu kotxeko gailuak? Nola erreakzionatuko zenuke?

Eres la mayor de las hermanas. Tu hermana pequeña acaba de sacarse el carnet de conducir y es la primera vez que montas de copiloto con ella conduciendo. La situación te desconcierta. De primeras, ves que el volante y la palanca de cambios pueden manipularlos más personas que tus padres, ¿implica que tu puedes? ¿Todos podemos tocar los aparatos del coche? ¿Cómo reaccionarías?

*Iturria: egileak egina.*

#### DOKUMENTALA IKUSI AURREKO GALDETEGIA

Pentsa ezazu arazorik gabeko haurdunaldi eta erditze baten ondoren haur osasuntsua duzula esku artean. Lehen sei hilabeteetan zehar haurraren garapenak ez du kezkatzeko arrazoirik erakusten eta dena primeran abiatzen ari dela, baina bat batean zeinu eta sintoma batzuk aurpegia erakusten dute: eskuen mugimenduak, negar kontsolaezinak, gaitasun motoreen galera ... Jarri zure burua egoera honetan eta erantzun ondorengo galderak.

1. Egoera honen aurrean, zer sentituko zenuke?
2. Nola jokatuko zenuke jarrera hauen zergatia bilatzeko? Nora joko zenuke?
3. Bat batekoa izan denez eta zergatiaren ezjakintasuna dela medio, diagnostikoa izan arte zer sentituko zenuke? Zure buruari errua botako zenioke?
4. Inguruko lagunek, senideek, ... zuen egoera ulertuko luketela uste duzu?  
 EZ       BAI  
Gizartetik isolatuta sentitzeko aukera al dago? Azaldu  

---

---
5. Nola egingo zenioke aurre egoerari?
6. Horrelako egoeraren aurrean zer laguntza jasotzea gustatuko litzaizuke?
  - Familiako kideetatik
  - Lehen arreta mailako osasun-profesionalengatik

- |   |   |
|---|---|
| 7. Laguntza psikologikoa beharko zenukeela uste duzu? Hala izanez gero nola kudeatuko zenuke? | <input type="checkbox"/> EZ<br><input type="checkbox"/> BAI |
|---|---|

*Iturria: egileak egina.*

## CUESTIONARIO ANTES DEL DOCUMENTAL

Piensa que tras un embarazo y parto totalmente normal, sin ningún tipo de incidencias eres padre/madre de un niño totalmente sano. Durante los primeros meses de vida el/la niño/a evoluciona sin ningún problema aparente, pero de repente, empieza a presentar algunos signos y síntomas: movimientos estereotipados de manos, irritabilidad, llanto desconsolado, regresión de capacidades motoras ... Ponte en esta situación y responde las siguientes preguntas:

1. ¿Ante la situación arriba descrita, que sentimientos crees que tendrías?
2. ¿Cómo actuarías ante esta situación? ¿Dónde acudirías?
3. Al ser un suceso repentino y ante el desconocimiento de la situación, hasta tener un diagnóstico ¿qué sentimientos crees que tendrías? Te echarías la culpa a ti mismo/a?

4. Los amigo/as, familiares ... crees que entenderían tu situación?

NO       SÍ

¿Crees que hay alguna posibilidad de que te sintieras solo/a? Explica tu respuesta

---

---

---

5. ¿Cómo crees que serías capaz de hacer frente a la situación?

6. ¿Ante una situación de estas características ¿que tipo de ayuda te gustaría recibir?

- De los miembros de la familia

- De los profesionales sanitarios de atención primaria

7. ¿Crees que necesitarías apoyo psicológico?

NO       SÍ

En caso de respuesta positiva, ¿cómo lo gestionarías?

---

---

Iturria: egileak egina.

## "RETT: THERE IS HOPE"

"RETT: There is Hope " deituriko dokumentalaren zati batzuk proiektatuko dira. Boluntario talde batekin egin den filma da, komunitateari Rett Sindromearen inguruan kontzientziatzeko eta dirua biltzeko helburuz. Filma "Rett familietan", tratamenduen inguruko baikortasunean, aurrerapen zientifikoetan eta RSRT erakundearen ("Rett Syndrome Research Trust" erakundeak edo RSaren tratamendu eta sendaketa bultzatzeko erakundeak) oinarritzen da. Bertan RSaz kaltetuta dauden hiru familia nabarmentzen dira:

1. Lehen familiako alaba zaharrenak Chelsea du izena. Hiru urte zituela eman zioten RSaren diagnostikoa eta gaur egun nahiko kaltetuta aurkitzen da. Diagnostikoa bilatzeko prozesuan bere ama RSRT erakundearen sortzera bultzatuta ikusi zuen bere burua.
2. Hannah-ri orain dela urte gutxi batzuk eman zioten diagnostikoa. Familiak eraldaketa ikaragarria izan du Hannah zaintzen ikasteko, zeinen zeinu eta sintomak Chelsea-renak baino larriagoak diren.
3. Hirugarren kasuan Skye daukagu. Lau anai-arrebetatik hirugarrena da. Orain dela urte bete eman zioten RSaren diagnostikoa eta orduz geroztik, familia bere zainketan eta sendaketaren bilaketan murgildu da.

53 minutuko iraupena duen dokumental hau ingelesez egon arren, gaztelerazko azpigituluak jarriko zaizkio, xede-taldeak ulertzeko arazorik izan ez dezan. Proiektatuko diren zatiak honakoak izango dira: 0-23.00 minutu eta 47.00 - 50.00 minutu bitartekoak (guztira 26 minutu).

Jason Rem. RETT: There is hope [Bideo]. USA: Rem Entertainment Inc; 2011. Eskuragarria: <https://www.youtube.com/watch?v=2sDhUjysgLO>

## 8. ERANSKINA: LAUGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK

### LEHEN ARRETA MAILAKO GARRANTZIA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN PRIMARIA

Erantzun Rett Sindromearen kasuan, lehen arreta mailaren (LAM) inguruko ondorengo galderak.

*Respondan las siguientes preguntas sobre la atención primaria en el Síndrome de Rett.*

- 1. Zergatik uste duzue osasun-heziketa proiektu hau lehen arreta mailako osasun-profesionalei bideratuta dagoela?**  
*¿Porqué creéis que este proyecto de educación para la salud está dirigido a los profesionales sanitarios de atención primaria?*
- 2. LAMko osasun-profesionalek Rett Sindromea diagnostikatzeko orduan garrantzia duzuela uste duzue?**  
*¿Creeis que los profesionales sanitarios de atención primaria tenéis importancia a la hora de hacer un diagnóstico de Síndrome de Rett?*
- 3. Diagnostiko goiztiarrak abantailak dauzkala uste duzue? Zeintzuk?**  
*¿Creeis que realizar un diagnóstico temprano es importante? ¿Por qué?*
- 4. Zein dira Rett Sindromearen zeinu eta sintoma goiztiarrak?**  
*¿Cuáles son los signos y síntomas de alerta del Síndrome de Rett?*

*Iturria: egileak egina.*

## RS-AREN KASUAK / CASOS DEL SR

**Esleitu zaizuen kasua aztertu ondoren Rett Sindromearen zein aldaera den identifikatzen saiatu. Txostenaren bukaeran dauden irizpide klinikoak erabili ditzakezu laguntza modura.**  
*/ Tras analizar el caso que se os ha adjudicado intente identificar a qué variante del Síndrome de Rett pertenece, puedes usar los criterios clínicos del final como ayuda.*

**Erantzun ondorengo galderak:** / *Responda a las siguientes preguntas:*

1. Azpimarratu zeinu eta sintoma bereizgarriak / *Subraya los signos y síntomas característicos.*
2. Borobildu garrantzizkoak iruditzen zaizkizun datuak / *Redondea los datos que te puedan parecer de importancia.*
3. Zein aldaera identifikatzen duzu kasuan? / *¿Qué variante identificas en el caso?*

### 1. KASUA / CASO 1 (klasikoa)

Hiru ahizpetatik txikiena den Anek, 15 urte dauzka gaur egun. 2.180 kg-rekin jaio zen inongo arazorik gabeko haurdunaldi eta erditze baten ondorioz. Pisu gutxirekin jaio zen arren, medikuek ez zioten garrantzi berezirik eman bere ahizpak egoera berdinetik pasa baitziren. Gutxika pisua hartzen joan zen egoera normalduz, nahiz eta garapeneko pertzentiletan behealdean egoteko joera izan. 20 hilabete zituela atzerakada bortitz baten ondorioz trebetasun batzuk galdu zituen, hizkera eta ibilera hala nola. Honez gain, muskuluetako tonua txikitu egin zitzaion, estrabismoa aurkeztu eta botaka maiz egiten hasi zen. Itxuraz garapen normal baten ondoren pairatutako atzerapena zela eta froga genetikoak egin baina ez zen RSa sortu zezakeen mutaziorik agertzen. Hau da, fenotipo positiboa baina genotipo negatiboa aurkezten zuen. Gaur egun, gurpildun aulkiari esker mugitzen da. Elikagaiak ahora eramateko laguntza behar du eta hauen testura budinaren antzekoa izan behar dute. Eneuresia dauka. Eskuak asko mugitzen ditu eta indarrez ixteko joera dauka. Hori dela eta, gurasoek eskularruak jartzen dizkiote mina egin ez diezaion bere buruari.

*Ane, que hoy en día tiene 15 años, es la pequeña de tres hermanas. Pesó 2.180kg al nacer tras un embarazo y parto sin incidencias. Aunque nació con bajo peso, los médicos no le dieron mayor importancia ya que sus hermanas pasaron por su misma situación. Poco a poco fue recuperando el peso hasta normalizarse a pesar de tener la tendencia de mantenerse por abajo en los percentiles. A los 20 meses de edad perdió la capacidad del habla y de andar tras una brusca regresión. Además, se le disminuyó el tono muscular, presentó estrabismo y comenzó a vomitar muy a menudo. Al sufrir un retraso tras un periodo de desarrollo aparentemente normal, le realizaron las pruebas genéticas del SR, las cuales fueron negativas. Es decir, presentaba un genotipo negativo con un fenotipo positivo. Hoy en día se moviliza gracias a la silla de ruedas. Precisa de ayuda para llevar los alimentos a la boca y la textura de éstos ha de ser tipo pudín. Padece de incontinencia urinaria. Mueve mucho las manos y tiende a cerrar los puños con fuerza, es por ello que los padres le ponen guantes para evitar que ese haga daño a sí misma.*

### 2. KASUA/ CASO 2 (sortzetiko aldaera)

Zazpi urteko Sofiak ohiko haurdunaldi baten ondoren nahiko erditze zaila izan zuen umetokian zegoela hartu zuen jarrera dela medio. Erditze baginala saiatu eta gero, 2.900 kg-rekin jaio zen zesarea bidez. Lehen hilabeteetan pisua hartzea kosta egiten zitzaion eta pertzentiletan, ohiko hazkuntzarekin alderatuz, mantsoago hazteko joera zuen. Alaba bakarra zenez, gurasoek ez zuten aurreko esperientziarik, hala ere, ama kezkatzen hasi zen Sofiak 11 hilabete zituela. Izan ere, haurtzaindegiko gainontzeko ume guztiek katuka egiten zutelatik ikusten zuen baina Sofiak oraindik ez zuen ahaleginik egiten. Medikuek ez arduratzeko esaten zioten, ume batzuk katuka ez dutela egiten eta bat batean ibiltzen hasten direla adieraziz. Gurasoek medikoengan konfiantza zutenez ez zioten garrantzirik eman. Lehen urte muga pasa

eta bi egunetara lehen krisi epileptikoa izan zuen eta, geroztik, ia egunero baten bat ematen zion. Negar kontsolaezineko denboraldiak izaten hasi zen, astean bitan gutxi gora behera, eta hemendik aurrera, bere garapena hankaz gora jarri zen. Gaitasun psikomotorrak ez zituen garatu (hizkera, esertzea, ibiltzea ...). Gaur egun, gurpildun aulki batean aurkitzen da eta eskoliosiarenekin ebakuntza egin berri diote. Ez du hitzezko komunikaziorik, krisi konbultsiboak nahiko kontrolatuta dauzka botikenez bitartez, zunda bidez elikatzen da, gerneru eta gorotz inkontinentzia eta arnas arazoak pairatzen ditu.

*Sofía, de 7 años, nació en un parto complicado tras un embarazo normal debido a la postura que adoptó estando en el útero. Finalmente nació con 2.900 kg mediante cesárea. Durante los primeros meses, le costó coger peso y en los percentiles, comparando con las estadísticas habituales de crecimiento, tenía tendencia a mantenerse por debajo. Al ser hija única, los padres no tenían experiencia previa. La madre comenzó a preocuparse a los 11 meses de edad, cuando todos los niños de la guardería gateaban pero Sofía no hacía ni el intento. Los médicos le decían que no se preocupase, que hay niños que sin gatear se lanzan a andar directamente. Confiaron en los médicos y no le dieron mayor importancia. A los dos días de cumplir el año, sufrió su primera crisis epiléptica y, desde entonces, casi cada día sufría alguna. Comenzó a tener episodios de llantos inconsolables alrededor de dos días por semana y, a partir de entonces, su desarrollo se puso patas arriba. No desarrolló las capacidades psicomotoras como el lenguaje, sentarse, caminar ... Hoy en día, se moviliza en silla de ruedas y está recién operada de escoliosis. No tiene capacidad de comunicación verbal, se alimenta mediante sonda, padece de incontinencia urinaria y fecal y sufre de problemas respiratorios. Las crisis convulsivas las tiene bastante controladas gracias a la medicación.*

### **3. KASUA / CASO 3 (mintzaira mantendua)**

June bederatzi urteko neska da. Gurasoek betidanik oso neska zintzoa izan dela diote, txikia zenean ia ez zuen negarrik egiten. Honen aurrean, beste guraso eta lagunek zorte asko zutelako esaten zieten behin eta berriz. Gurasoek ez zuten inongo kezkarik eduki Junek 15 hilabete izan zituen arte, ikasitako gaitasun batzuk galtzen hasi zenean. Ibiltzeari utzi eta katuka hasi zen berriro ere, jostailuak eskutik erortzen zitzaizkion, gauzak hartzeko zailtasunak izaten hasi zen ... Hasieran oso zeinu leunak izaten ziren arren, gero eta nabarmenagoak egiten joan ziren. Honen ostean, bere jarrerak aldaketa bortitza jasan zuen, lasaitasuna alde batera utzi eta negar kontsolaezinak maiz izaten zituelarik. Hiru urterekin, bere lehen krisi konbultsiboa pairatu zuen, baina medikazioaren laguntzaz kontrolpean izatea lortu dute. Botikek logura handia ematen dioten arren, lo egiteko zailtasunak aurkezten ditu. Nahiz eta kalera ateratzeko gurpildun aulkia erabili, etxean zertxobait ibili daiteke gurasoen laguntzaz. Biberoi bidez elikatzen da dituen murtxikatzeko arazoak direla eta. Bruxismo nabari bat aurkezten du eta eskuak bata bestearen kontra igurtzeko joera dauka, baita bere buruari jotzekoa ere. Egoera honen aurrean gurasoek ez dira kezkatzen Juneren zoriontasunagatik. Gustatzen zaizkion ekintzak erraz identifikatzen dituztela diote, aurkezten duen begirada eta erabiltzen duen ahots doinuari esker.

*June es una niña de nueve años. Sus padres dicen que siempre ha sido muy buena, haciendo referencia a que casi no lloraba cuando era pequeña. Los padres no tuvieron ninguna preocupación hasta que June cumplió los 15 meses de edad, cuando comenzó a tener un retroceso en algunas capacidades adquiridas. Dejó de andar y comenzó a gatear de nuevo, los juguetes se le caían de la mano, comenzó a tener dificultades para coger los objetos ... Aunque al principio eran signos muy sutiles, se hicieron cada vez más prominentes. Tras esto, su comportamiento cambió radicalmente, dejó de ser tan tranquila y comenzó a tener episodios de llantos incontrolables. A la edad de tres años sufrió su primer ataque convulsivo, pero con la ayuda de los medicamentos han logrado tenerlo bajo control. Aunque la medicación le da mucho sueño, presenta dificultades para dormir. A pesar de salir a la calle en silla de ruedas, puede caminar en casa con la ayuda de sus padres. Se alimenta por biberón debido a los problemas de masticar. Presenta un notable bruxismo y tiende a frotarse las manos entre sí, así como a golpearse a sí misma. A pesar de esta situación los padres no están preocupados por su felicidad, identifican fácilmente las acciones que le gustan gracias a la expresión de sus ojos y el tono de voz que usa.*

### **4. KASUA / CASO 4 (epilepsia goiztiarra)**

Maddik hamar urte dauzka gaur egun. Gurpildun aulki batean aurkitzen da, ez baitu inoiz

ibiltzeko gaitasunik lortu. Oso hezur meheak aurkezten ditu eta bizkar hezurreen eskoliosia. Eskuak ezin ditu geldirik mantendu, etengabe mugimendu errepikakorrak burutzen ditu. Honez gain, eskuak ahoan sartu eta hozkatzeko ohitura dauka. Hasiera batean arazorik erakutsi ez zuen arren, lau hilabete zituela krisi epileptiko bat pairatu zuen. Geroztik, ohikoak bihurtu dira bere bizitzan, egunean 23 krisi izatera iristeraino. Sei hilabete betetzerako jada arnas arazoak, bihotz asaldurak eta suminkortasuna aurkezten zituen.

*Maddi tiene 10 años hoy en día. Se encuentra en una silla de ruedas dado que nunca ha adquirido la capacidad de andar. Presenta huesos muy finos y escoliosis en la espalda. Es incapaz de mantener las manos quietas, realizando constantemente movimientos repetitivos. Además, tiene la costumbre de meterse la mano en la boca y mordérsela. Aunque al nacer no mostró problemas, sufrió una convulsión epiléptica a la edad de cuatro meses. Desde entonces, se han vuelto habituales en su vida, llegando a tener 23 crisis por día. Para cuando cumplió seis meses de edad, ya sufría de dificultad respiratoria, insuficiencia cardiaca e irritabilidad.*

##### **5. KASUA / CASO 5 (erregresio berantiarra)**

Maitane, abenduaren 14an jaio zen ohiko haurdunaldi eta erditze baten ondoren. Lehen alaba zen eta gurasoak liluraturik zituen. 7 hilabete zituela hasi zen katuka, 13 hilabeterekin ibiltzea lortuz. Lehen hitzak esaten hasi zen urte baten inguruan eta ondoren, haurtzaindegian hastean esaldiekin jarraitu zuen. Garapena normala zen, ez zegoen ezer deigarririk. Hiru urterekin, eskolan egindako bilera batean, irakasleek gurasoei psikomotrizitate arloa etxetik indartzeko ahalegina egin behar zela esan zieten, klaseko txikiena izanez pixka bat gehiago kostatzea ohikoa zela adieraziz. Udara horretan bere ahizpa txikia jaio zen, Irati. Bere garapen normalarekin jarraitu zuen, lau urterekin gorotz inkontinentziarekin hasi zen arte. Denboraldi bat besterik ez zuen iraun, iraila-urria arte eta bere ahizpa txikiak arreta gehiago behar zuen epea zenez, jeloskortasunagatik zela pentsatu zen. Udara horren ostean, lau urte eta erdirerkin, irakasleek gurasoekin hitz egin eta klase-kideen erritmoa jarraitzeko arazoak zituela adierazi zieten. Hori dela eta, pediatriako neurologo batera bideratu zituzten. Garai horretan gurasoek egoera bereziak nabaritu zituzten: eskailerak banaka jaisten hasi zen, barruko arroparen noranzkoaren inguruko zalantzak zituen, gutxiago hitz egiten hasi zen (esaldi oso batetik hitz nagusia esaten zuen soilik). Egin zizkieten froga mediku guztien emaitzak (TAC, elektroentzefalograma ...) normalak ziren eta, beraz, garun disfuntzioaren diagnostikoa eman zioten. Gaur egun 30 urte dauzka eta ibiltzeko eta lengoaiaren gaitasunak mantentzen ditu. Ez du krisi konbulsiborik. Noizbehinka eskuarekin buruan kolpetxo bat emateko ohitura dauka, baita eskuarekin kamiseta eustekoa ere. Lo pilo bat egiten du, baina oso gainazalekoa, esnatzeko erraztasuna du. Bakarrik elikatzeko gai da nahiz eta haragia mozteko laguntza behar duen, hala ere kontuz ibili behar da, ohikoa baina pixka bat gehiago jatekotan botaka egiten baitu.

*Maitane nació un 14 de diciembre tras un embarazo y parto normales. Era la primera hija y sus padres estaban fascinados. Comenzó a gatear a los 7 meses de edad y a andar a los 13. Pronunció sus primeras palabras alrededor del año y continuó con frases al empezar el jardín de infancia. La evolución era normal, no había nada destacable. A los tres años de edad, en una reunión en la escuela, los profesores comunicaron a los padres que intentasen trabajar la psicomotricidad desde casa, indicando que al ser la más pequeña de clase era muy común que le costase más que al resto. Ese verano nació su hermana menor, Irati. Continuó con su desarrollo como hasta el momento hasta que con cuatro años comenzó con incontinencia fecal. Fue transitorio y al coincidir con la época en la que la hermana pequeña precisaba más atención, se pensó que era por celos. Tras ese verano, con cuatro años y medio, los profesores hablaron con los padres y les hicieron saber que estaba teniendo dificultades para seguir el ritmo de la clase. Por lo tanto, fueron remitidos a un neurólogo infantil. Durante ese tiempo, sus padres notaron situaciones especiales: comenzó a bajar las escaleras de uno en uno, tenía dudas sobre la dirección en que había que ponerse la ropa interior, empezó a hablar menos (solo decía la palabra principal de la oración) ... Los resultados de todas las pruebas médicas realizadas (TAC, electroencefalograma ...) fueron normales y por tanto, se le diagnosticó con disfunción cerebral. Ahora tiene 30 años y mantiene las habilidades del habla y de caminar. No tiene crisis convulsivas. Tiene la costumbre de darse un toque con la mano en la cabeza de vez en cuando. Duerme muchísimo pero muy superficialmente, mostrando facilidad para despertarse. Se alimenta por sí misma a pesar de precisar ayuda para cortar la carne. De todas formas, hay que tener cuidado, ya que si come un poco más de lo habitual tiende a vomitar.*



**A. Criterios para la forma clásica o típica****Criterios necesarios**

1. Historia prenatal y perinatal normal.
2. Desarrollo psicomotor normal en los primeros 6 meses.
3. Perímetro cefálico normal al nacimiento
4. Desaceleración en el crecimiento de la cabeza en el periodo postnatal.
5. Pérdida de habilidades manuales intencionales entre los 6 y 30 meses.
6. Movimientos estereotipados de las manos.
7. Asilamientos social, disfunción en la comunicación, pérdida del habla adquirida, deterioro cognitivo.
8. Deterioro en la locomoción.

**Criterios de apoyo**

1. Trastornos respiratorios tipo hiperventilación.
2. Bruxismo.
3. Deterioro en el patrón del sueño.
4. Tono muscular anormal asociado con pérdida de masa muscular y la distonía.
5. Trastornos vasomotores periféricos.
6. Xifosis progresiva o escoliosis.
7. Retraso del crecimiento.
8. Pies y/o manos pequeñas y/o frías.

**Criterios de exclusión**

1. Evidencia de un trastorno de almacenamiento incluyendo organomegalia.
2. Cataratas, retinopatía o atrofia óptica.
3. Historia de daño cerebral perinatal o posnatal.
4. Error innato del metabolismo o trastorno neurodegenerativo confirmado.
5. Trastorno neurológico debido a un traumatismo craneocefálico severo o infección.

**B. Criterios para la forma no clásica o atípica*****I. Al menos tres de los criterios principales:***

1. Reducción o ausencia de habilidades manuales.
2. Pérdida o reducción de expresión (incluyendo balbuceos).
3. Estereotipas manuales.
4. Pérdida o reducción de la capacidad de comunicación.
5. La desaceleración del crecimiento de la cabeza.
6. Regresión seguida de la recuperación de la interacción.

***II. Al menos cinco de los criterios de apoyo:***

1. Irregularidades en la respiración.
2. Distensión abdominal (aerofagia).
3. Bruxismo.
4. Locomoción anormal.
5. Xifosis o escoliosis.
6. Amiotrofia del miembro inferior.
7. Pies fríos, descoloridos y por lo general pequeños.
8. Trastornos del sueño.
9. Episodios inexplicables de gritar o reír.
10. Sensibilidad disminuida al dolor.
11. Intenso contacto visual.

**6. irudia:** RS tipikoa eta atipikoa diagnostikatzeko irizpide klinikoak.

*Iturria:* Godoy Salgado, C; Zaldivar Pascual, G. Síndrome de Rett. Reporte de dos casos. Rett Syndrome. Two Cases Report. Acta Pediátrica Hondureña [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 6 (1): 438-443. Eskuragarri: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-884459?lang=en>

*Iturria:* egileak egina.

## ZEINU ETA SINTOMAK BILTZEN DITUEN ORRIALDEA.

### HOJA QUE REÚNE LOS SIGNOS Y SÍNTOMAS.

Jarraian, Rett Syndrome klasikoa pairatzen duen pertsona batek aurkeztu ditzakeen zeinu eta sintoma guztiak biltzen dira (6, 8-9, 12-15).

*A continuación se presentan todos los signos y síntomas que puede sufrir una persona que padece de Síndrome de Rett clásico (6, 8-9, 12-15).*

- |  |   |
|--|---|
| - Hazkuntza geldotua.  | - Crecimiento estancado.  |
| - Ohiko mugimendu eta koordinazioaren galtzea.   | - Pérdida de movimiento y coordinación habituales.  |
| - Distonia   | - Distonía.   |
| - Komunikazio gaitasunaren galera.   | - Pérdida de habilidad de comunicación.   |
| - Eskuen mugimendu anormalak.  | - Movimientos de manos repetitivos.   |
| - Begien mugimendu bitxiak.  | - Extraños movimientos de los ojos.   |
| - Arnas arazoak.   | - Problemas respiratorios.  |
| - Suminkortasuna eta negarra.  | - Irritabilidad y llanto.   |
| - Beste portaera anormalak: aurpegiko espresio hotz eta bitxiak, barre algara luzeak, eskuak miatzatu eta ilea edo arropa eutsi. | - Otro comportamiento anormal: expresiones faciales frías y extrañas, largas risas, agitar las manos y sostener el cabello o la ropa. |
| - Ezintasun kognitiboak.   | - Discapacidades cognitivas.  |
| - Konbultsioak.  | - Convulsiones.   |
| - Eskoliosia.  | - Escoliosis.   |
| - Bihotz taupada irregularrak.   | - Latidos irregulares del corazón.  |
| - Loaren asaldurak.  | - Trastornos del sueño.   |
| - Asaldura gastrointestinalak: murtzikatzeko arazoak, idorreria, errefluxu gastroesofagikoa, heste inkontinentzia ...            | - Trastornos gastrointestinales: problemas para morder y tragar, estreñimiento, reflujo gastroesofágico, incontinencia intestinal ... |
| - Antsietatea eta portaera desagokiak.   | - Ansiedad y comportamiento inapropiado.  |
| - Hezur mehe eta hauskorrak.   | - Huesos finos y quebradizos.   |
| - Hotzak egon ohi diren esku eta oin txikiak.  | - Manos y pies pequeños y fríos.  |
| - Hortzak karraskatu (Bruxismoa).  | - Bruxismo.   |
| - Eneuresia.   | - Eneuresis.  |
| - Sialorrea.   | - Sialorrea.  |
| - Mina eta deserosotasuna.   | - Dolor e incomodidad.  |

*Iturria: (6, 8-9, 12-15). Egileak moldatua.*

## 9. ERANSKINA: BOSGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK

### SEIGARREN GAIA

#### "ZER EGIN DAITEKE?"

Gaur egun oraindik ez dago RSa sendatu dezakeen tratamendurik, hortaz, esfortzu terapeutikoak terapia sintomatikora mugatuta daude. Tratamendu farmakologiko tradizionalaz gain (serotoninaren birzurgapenaren inhibitzaile selektiboak antsietatearen kudeaketarako hala nola), prebentzio jarduerak eta errehabilitazio programa indibidualizatuak ohiko tratamendua bihurtzen ari dira. Prebentzio jardueren ikuspuntua, kontsumo kaloriko eta D bitamina maila egokiak lortzera eta asaldura gastrointestinal eta ortopedikoak ekiditera bideratzen dira. Hala ere, egun burutzen ari diren entsegu kliniko arrazional eta berritzaileei esker RSaren etorkizuna itxaropentsua da (1).

Rett Sindromeak gorputzeko sistema ezberdinei eragiten diela kontuan hartuta, arretak eta kudeaketa diziplina anitzekoa izan beharko luke. Hori dela eta, zainketa plana garatzeko orduan garrantzitsua da osasun-profesional bat gurasoekin inplikatzeko, zainketen koordinazioa bideratuz. Horrela, osasun-profesional guztiek RSa duten haurrentzat helburu komunak ezartzea gomendatzen da, denon ahaleginak batuz (1, 20).

Diagnostikoa egin eta gutxira, esku-hartze goiztiarra gomendatzen da, gaitasun motoreen eta komunikazioaren hobekuntza dakarrela ikusirik. Hau da, RSa pairatzen duten pertsonen garapena eta pronostikoa terapien aplikazioekin zuzenki lotuta dago. Gainera, garapen aukerak handiagoak dira interbentzioaren hasiera zenbat eta lehenago eman. Azken hauen plangintza etorkizun luzera bideratuta egon behar da, esku-hartzea jasoko duen haurraren gaitasun eta beharrak kontuan hartuz. Hau da, pertsonari egokituta egon behar dute (1, 20).

Esku-hartzeak eskolan, etxean edota komunitatean egin daitezke, baina eraginkorrak izan daitezten, RSa pairatzen duen haurraren parte hartzea eta senideen lankidetzak egokia beharrezkoa da. Parte hartzea erraztu edo oztopatu dezaketenez zenbait faktore daude. Erraztu egiten dutenen artean pertsonaren jarrera positiboak, errutinak, ingurune eta pertsona ezagunak, beharrei egokituta egotea eta pertsonaren motibazioa aurkitzen dira. Oztopatu ditzaketenen artean berriz, pertsonaren energia falta, menpekotasun fisiko larria eta motibazio eza daude (1, 20, 27).

RSaren izaera aldakorra dela eta, gerta liteke aste batetik bestera gaitasunen galera gertatzea. Honen aurrean, terapeutak ez du etsitu behar, gaitasunen gora beherak gaixotasunarekin lotutako faktoreen ondorioz gertatzen baitira. Ondorioz, zerbitzu terapeutikoak malguak izan behar dute, haurren garapeneko puntu desberdinetan aldatzeko gaitasuna erakutsiz. Honek, aldi berean, ebaluazio jarraitua eskatzen du (20).

Gaur egun gizartean eskuragarri daude terapiak honako hauek dira (14, 20, 40-41):

- Hezkuntza berezia.  
Behar bereziak dituzten pertsonen "ingurune murriztu eta txikiago" baten bidez ohiko hezkuntza-programen integrazioan datza. RSa duten ikasleek laguntza osagarria eskatzen duten premia bereziak izan arren, hezkuntzarako sarbidea izan behar dute, inguruko gizartean sartzeko behar dituzten ezagutzak eta trebetasunak garatzeko.
- Terapia fisikoa.  
Terapia fisikoak RSa pairatzen duten haurrek izaten dituzten zailtasun ortopedikoei aurrea hartzen lagundu dezake. Aurkezten dituen onuren artean egoera fisikoa eta mugikortasunaren mantenua edo hobekuntza, forma anormaltasunen eta immobilizazioaren arriskuak txikitzea eta, aldi berean, ondoeza eta suminkortasuna murriztea aurkitzen dira. Garrantzitsua da artikulazio guztiak era leun eta erregularrean mugitzea.
- Musika-terapia.  
Andreas Rett-ek musikak RSa pairatzen duten haurren ezkutuko gaitasunetan eragiteko duen gaitasuna aitortu zuen. Musikoterapeutek abestiak erabiltzen dituzte

haurrekin harreman ona ezartzeko. Era honetan, loturak sortu eta hitzik gabeko komunikaziorako bidea irekitzen da, emozio eta sentimenduak adierazteko aukera eskainiz. Honako hauek dira terapia mota honek erakusten dituen abantailak: eskuen erabilera funtzionalaren hobekuntza, eskuen mugimendu estereotipatuaren murrizketa, ahoskeraren hobekuntza, hautaketa aukeren garapena, arreta eta begi kontaktua hobekuntza, emozioak transmititzeko komunikazio bideen garapena eta lasaitasuna bermatzea.

○ Mintzamen terapia.

RSa duten pertsona gehienek hitz egiteko zailtasunak erakusten dituzte. Ulermenaren gaitasuna aldiz, maila handiagoan mantentzen dutela uste da. Profesionalek, RSa pairatzen duten haurren komunikazio gaitasuna areagotu dezakete laguntza ezberdinak erabiliz, komunikazio sistema alternatiboak hala nola. Terapeutak beste profesional eta senideekin lan egitea gomendatzen da, komunikabide arrakastatsu guztiak arakatzeko eta bide eraginkorra erabiltzeko. Era honetan, gizabanakoa bere gaitasun maximora iristea lortu daiteke.

○ Terapia okupazionala.

RSa pairatzen duten haurrek zailtasunak aurkezten dituzte eskuzko jardueretan, hautemate eta prozesamendu sensorialean eta eguneroko bizitzako jardueretan. Haurren trebetasunen hobekuntzak gogobetetasuna eta konfiantza handitzen ditu, bere mundua kontrolatzeko gaitasuna nagusituz. RSa pairatzen duten haurrek aurkezten duten domeinu sensorialaren gabeziak, inguratzen dien mundua era egokian ulertzeko ezintasuna eragiten die. Terapeutak, haurrei jasotzen duten informazioa hobeto kudeatzen lagundu diezaiolke teknika ezberdinen bidez.

○ Hidroterapia.

Espastizitatea murriztu eta ehun zurrinak leuntzeko erabilgarria den terapia honetan, ura erabiliz, haurrei estimulu bizietara eragiten zaie. Ur epelaren erabilerak RSa pairatzen duen haurra lasaitu dezake, gainera, uretan erraz eta libre mugi daiteke erortzeko beldurrik gabe. Zenbait kasutan, terapia mota honi esker, RSa duten gizabanakoek galduta edo ezkutuan zeuzkaten gaitasun motoreak adierazi izan dituzte.

○ Snoezelen terapia.

Objektu ezberdinak erabiliz zentzumenak kitzikatzean edo erlaxatzean datzan terapia honek onura nabariak erakutsi ditu RSan. Portaeraren hobekuntzak ikusi dira oldarkortasunean, antsietatean eta elikadura nahasmenduetan adibidez. Hau lortzeko metodologia ezberdinez baliatzen dira; alde batetik motrizitate fina, koordinazioa eta oroipena hobetzeko teknikak eta, bestetik, erlaxazio teknikak. Lantzen diren zentzumenak honakoak dira: ikusmena, entzumena, ukimena, dastamena, oreka, propiozepzioa eta usaimena.

○ Tratamendu psikologikoak eta hezkuntza:

- Jokabide terapia: jarrera aldaketa helburu duen terapia honek, onura kognitibo eta funtzionalak erakutsi ditu.
- Giza trebetasunak garatzeko sistemak: hauen artean giza gaitasunen ikaskuntza eta entrenamendua, jokoan oinarritutako esku-hartzeak eta harremanak garatzeko esku-hartzeak aurkitzen dira.
- Terapia kognitibo-konduktuala: pentsamendu eta jarrerak motibazio eta portaeran duten eragina lantzen du ikuspuntu psikoterapeutikotik.
- Psikoterapia: terapia mota hau gizabanakoek dituzten barne gatazkak adierazi eta aurre egiten laguntzeko erabiltzen da.

○ Animaliekin terapiak: zaldiekin, txakurrekin eta izurdeekin.

○ Terapia alternatiboak.

RSaren izaera kroniko eta sendabidearen inguruko ezagutza eskasa direla eta, ez da harriztekoa ustezko sendaketak nahiko maiz azaleratzea, horietako askok ebidentzia zientifikorik gabeak. Familiei lagundu behar zaie tratamendu alternatiboan erabilerari buruzko erabaki informatuak hartzen.

○ Tratamendu farmakologikoa:

Sendagarriak ez diren arren, botikak lagungarriak izan daitezke esku-hartzeak oztopatzen dituzten sintomak arintzeko edota gizabanakoak bizi dituen larritasun iturriak arintzeko (idorreria, krisi epileptikoak, osteoporosia, ...). Honako hauek dira erabili ohi diren sendagaiak: farmako psikotropikoak, antipsikotiko tipikoak, serotoninaren birxurgaketaren inhibitzaile selektiboak, estimulatzaileak, antagonista opiaceoak (naltrexona), melatonina, farmako antiepileptikoak...

○ Beste batzuk: bitaminak, elikadura gehigarriak, glutenik gabeko dieta, sekretina, immunoterapia, terapia sakrokraneala eta terapia antimikotikoa ere erabili ohi dira.

LAMko osasun-profesionalek tratamendu aukeren inguruan informazioa bermatzeko

aukera bikaina dutenez, terapien inguruko zenbait baldintza ikusaraziko zaizkie (20):

- Terapia guzti hauek familiaren egoera ekonomikoan pisu handia hartu ohi dute. Izan ere, esku-hartzeen bidez emaitzak lortzeko denbora luzez bertaratu behar dira saioetara, kostua handia izanez.
- Osasun-profesional gisa duten ezagutzak eta estigma dela medio, haien iritziak gurasoentzat pisu handia izan dezake. Beraz, gomendatzen dituzten terapiak ebidentzia zientifikoa dutela ziurtatu behar dute. Honez gain, familiei terapien inguruko informazio egokia bermatu behar diete arriskutsuak izan daitezkeen terapiak alde batera uzteko gomendio informatua eginez.
- Gurasoen eta osasun-profesionalen artean desadostasunak daudenean, terapia baten eraginkortasunaren inguruan adibidez, osasun-profesionalek hartzen duten jarrerarekin kontu handia izan behar dute. Izan ere, azken hauek, haien iritzia eman dezakete baina erabakia gurasoek dutela ohartu behar dute. Gainera, gai honen inguruan hartzen duten jarreraren ondorioz gurasoekin irabazitako konfiantza guztia galtzea ez da komeni, haurraren bizi kalitatean eragin negatiboak izan ditzake eta.

### **GIZARTEAN ESKURAGARRI DAUDEN TERAPIEN ZERRENDA.**

#### **LISTADO DE LAS TERAPIAS DISPONIBLES EN LA SOCIEDAD.**

Jarraian, gizartean eskuragarri dauden terapia ezberdinak zerrendatzen dira (14, 20, 40-41):

- Terapia fisikoa.
- Musika-terapia.
- Mintzamen-terapia.
- Terapia okupazionala.
- Hidroterapia.
- Snoezelen terapia: ikusmen-estimulazioa, ukimen-estimulazioa, bestibulu-estimulazioa, entzumen-estimulazioa, usaimen-estimulazioa, dastamen-estimulazioa, propiozepzio-estimulazioa.
- Tratamendu psikologikoa eta hezkuntza: jokabide terapia, gizarte trebetasunak garatzeko sistemak, terapia kognitibo-konduktuala eta psikoterapia.
- Komunikazio sistema alternatiboak: komunikazio erraztua eta TEACCH sistema.
- Animaliekin terapiak: zaldiekin, txakurrekin eta izurdeekin.
- Terapia alternatiboak.
- Tratamendu farmakologikoa: farmako psikotropikoak, antipsikotiko tipikoak, serotoninaren birxurgaketaren inhibitzaile selektiboak, estimulatzaileak, antagonista opiaceoak (naltrexona), melatonina eta farmako antiepileptikoak.
- Beste batzuk: bitaminak, elikadura gehigarriak, glutenik gabeko dieta, sekretina, immunoterapia, terapia sakrokraneala eta terapia antimikotikoa.

*A continuación se indican las diferentes tipos de terapias disponibles en la Sociedad (14, 20, 40-41):*

- *Terapia física.*
- *Musicoterapia.*
- *Terapia del lenguaje.*
- *Terapia ocupacional.*
- *Hidroterapia.*
- *Terapia Snoezelen: estimulación visual, del tacto, vestibular, auditiva, del olfato, del gusto y de la propiocepción.*
- *Tratamiento psicológico y de la educación: terapia conductual, sistemas de desarrollo de habilidades sociales, terapia cognitivo-conductual y psicoterapia.*
- *Sistemas de comunicación alternativos: comunicación facilitada y sistema TEACCH.*
- *Terapias con animales: caballos, perros y delfines.*
- *Terapias alternativas.*
- *Tratamiento farmacológico: fármacos psicotrópicos, antipsicóticos típicos, inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, estimulantes, antagonistas opiáceos (naltrexona), melatonina y fármacos antiepilépticos.*
- *Otros: vitaminas, suplementos alimenticios, dieta sin gluten, secretina, inmunoterapia, terapia sacrocraneal y terapia antimicótica.*

*Iturria: (14, 20, 40-41). Egileak moldatua.*

## 10. ERANSKINA: SEIGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK

### ZAZPIGARREN GAIA

#### "FAMILIAK NONDIK JASO DEZAKE INFORMAZIO ETA LAGUNTZA?"

Errekurtso ezberdinak RSa pairatzen duten haurren gurasoentzat oso baliagarriak izan daitezkeenez, garrantzitsua da laguntza eta baliabide guztiak eskura izatea. Izan ere, informazioa bermatzeaz gain haien egunerokotasuna erraztu dezakete. Erizainak arlo honetan lan egiteko aukera bikaina dauka. Alde batetik, gurasoek gaixotasun hau duten pazienteei hazkunde hobea ahalbidetuko dieten metodo terapeutiko desberdinak erakutsi dezakeelako. Bestetik, familiek izan dezaketen errekurtso beharren identifikazioan eta hauen koordinazioan (2, 18, 42). Honako hauek dira gizartean aurkitu daitezkeen zenbait errekurtso:


- **Gizarte errekurtsoak:** gizarte-laguntzak, osasun-zerbitzuak, hezkuntza-sistema, ... zeintzuk haurraren gizarteratzean eta osasun-beharrak asetzean lagungarriak diren. Errekurtso mota hauetaz baliatzeko gizarte-langilearen laguntza beharrezko izan daiteke.
- **Elkarteak:** egoera berdinean dauden edo egon diren pertsonak ezagutzeak asko lagundu dezake zein bide hartu behar den jakiteko, sostengu emozionala bermatzeko, informazioa lortzeko, laguntza jasotzeko ... baita sostengu emozional gisa ere. Gainera, elkarteek informazioa eta sostengua bermatu dezakete.
- **Interneteko webguneak:** informazio zehatza bermatzeaz gain, elkarteen antzera gurasoen egoera berdinean dauden kasu ezberdinak ezagutzeko aukera ematen dute.
- **Rett Syndromearen eskuliburua:** OHeP hau aurrera eramatean garatu den material didaktikoa da. Bertan, gurasoek ulertu dezaketen hizkuntza argia erabiliz RSaren inguruko informazioa azaltzen da: zer den, kausak, diagnostikoa, tratamendua, zeinu eta sintomak ... Era honetan, gurasoek haurrek pairatzen duten gaixotasunaren inguruko informazio fidagarria bereganatu dezakete. Errekurtso honek, liburua etxera eraman eta lasaitasunez irakurtzeko aukera ematen du. Horrela, gaiaren inguruan hausnartu dezakete, suertatzen zaizkien zalantzak hurrengo kontsulta medikuan argitu daitezkeelarik. Populazio zati handiagoari ailegatzeko helburuz bi hizkuntzetan idatzita dago, euskara eta gaztelera. Irakurketa erraza eta erakargarria egiteko, kolore eta irudi ezberdinekin apainduta dago. (Jarraian gehitua)

### Rett Syndromearen eskuliburua (Iturria: Egileak egina)



## RETT SINDROMEAREN ESKULIBURUA

Maria Lopetegi



Rett sindromea duten pertsonen senideentzako gida, gaixotasun arraro baten ezagutza eta kudeaketa egokirako.

## ZER DA?

Rett Sindromea (RSa), ezintasun intelektual eta fisiko larria sortzen duen nahastea da, pairatzen duten pertsonengan behar konplexuak eragiten dituelarik. Itxuraz normala den garapen psikomotor baten ondoren gaitasun motore eta lengoaiaren galera du ezaugarri nagusizat, eskuzko mugimendu estereotipatuen agerpenarekin batera (1, 2).

Emakumezkoetan ematen da gehienbat, hauen artean ezintasun intelektual larria eragiten duen bigarrenko kausa nagusia izanik, Down Sindromearen ondoren. Gaixotasun arraro gisa sailkatuta dago, bizirik jaiotako 10.000 umeetatik bati eraginez. Espainian, 3.000 kasu inguru daudela uste da (1, 3).



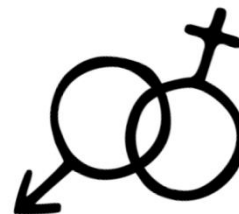
## KAUSAK

Gaixotasunaren oinarria genetikoa dela frogatu den arren, ausaz gertatzen den mutazio bat da. Ondorioz, gaixotasuna heredatzeko dagoen arriskua txikia da. Mutazioak gene desberdinetan eman daitezke (1, 4 - 6):

- MECP2: nerbio sistema zentrolean funtzio ugari betetzen dituzenez bere ondorioak oso hedatuta daude. Rett Sindromearen aurkezpen klasikoan ematen den mutazioa izan ohi da.
- FOXP1: sortzetiko aldaerarekin erlazionatzen da.
- CDKL5: epilepsia goiztiarra aurkezten duen bariantearekin lotu da.

Mutazioaren izaerak eta kokapenak eragin nabaria du gaixotasunaren aurkezpenean. Horrela, RS pairatzen duten pertsonak zeinu eta sintoma arinak zein larriagoak aurkeztu ditzakete. Beraz, aurkezpen oso aldakorrek dituen gaixotasuna da (1, 4).

## GIZONEZKOAK



X kromosomari lotutako mutazioa izanik, duela gutxi arte gizonzkoetan heriotza eragiten zuela uste zen. Gaur egun aldiz, diagnostiko genetikoari esker, RSA pairatzen duten gizonzkoak daudela frogatu da. Gaixotasuna era larriago batean aurkeztu ohi dute, zeinu eta sintomak era goiztiarrean azaleratzen baitituzte (jaiotze unean edota denbora gutxira) (6).



# ZEINU ETA SINTOMAK

Gaixotasun honen aurkezpena oso desberdina izan daiteke pertsona batetik bestera, zeinu eta sintomak hainbat gradutan ager daitezkeelarik (5, 7 - 12):

Eskuen mugimendu errepikakorak. Hotzak egon ohi diren esku eta oin txikiak.



Ohiko mugimendu eta koordinazioaren galera:

- Eskuen kontrol galera.
- Katuka edo oinez ibiltzeko gaitasun murriztua.
- Muskulu ahul eta zurrunik.



Hezur mehe eta hauskorak.



Buruaren tamaina txikia.



Begien mugimendu bitxiak.



Asaldura gastrointestinalak:

- Murtzikatzeko eta irensteko arazoak.
- Idorreria.
- Hesteetako arazoak.
- Errefluxu gastroesofagiko gaixotasuna.
- Heste inkontinentzia.
- Behazun gaixotasuna.

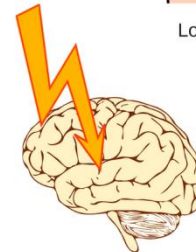
Bizkarrezurreko kurbadura anormala.



Arnas arazoak.



Loaren asaldurak.



Konbultsioak.



Portaerarenak:

- Suminkortasuna eta negarra.
- Aurpegiko espresio hotzak eta bitxiak.
- Barre-algara luzeak.
- Eskuak miatzatu.
- Ilea edo arropa eutsi.
- Antsietatea eta portaera desegokiak.

Ezintasun kognitiboa.



Gehiegizko listuaren sorkuntza.



Bihotz taupada irregularrak.



Gernu inkontinentzia.

Mina eta deserosotasuna.



## SAILKAPENA

Patologia honek bere aurkezpen klasikoaz gain beste lau aldaera, RSaren ezohiko aurkezpenak, agertzen ditu (4):

1. RSa erregresio berantiarrekin: garapen psikomotorren atzerapena era berantiarrean ematen da, orokorrean lau urteen ostean.
2. Mintzaira mantentzen duen RSA: gaitasunen galeren ondoren pertsonak zenbait hitz esatea lortzen du.
3. RSa epilepsia goiztiarrekin: RS klasikoaren irizpideak agertzen ditu. Hasierako aurkezpena ordea, krisi epileptikoen bidez ematen da sei hilabeteak baino lehen.
4. RSaren sortzetiko aldaera: ez du hasierako garapen normalik gabeko eta RS klasikoaren irizpideak betetzen dituen aldaera da.

## DIAGNOSTIKOA

Gaixotasunaren diagnostikoa irizpide klinikoaren bidez egiten da, froga genetikoak diagnostikoa konfirmatzeko tresna izanik. Izan ere, gerta daiteke MECP2 mutazioa aurkeztu baina RSaren irizpide klinikoak ez betetzea. Kasu hauetan, "MECP2 genearekin loturiko nahastea" izenarekin sailkatzen zaie (1, 6, 13).



## ARRISKU FAKTOREAK

Gaur egun ez da RSaren inguruko arrisku faktore eta prebentzio modurik ezagutzen, berezko mutazio genetiko baten ondorioz gertatzen baita. Hala ere, zenbait kasuetan, herentziazko faktoreek eragina izan dezakete. Hori dela eta, RSA pairatzen duen seme-alaba edo ahaideren bat izanez gero, analisi genetikoa egitearen aukera interesgarria izan daiteke (8).

## TRATAMENDUA

Gaur egun oraindik ez da gaixotasuna sendatzea lortzen duen tratamendurik ezagutzen, ezta RSari zuzendutako tratamendu espezifikorik ere. Hori dela eta, jarduerak zeinu eta sintomak arintzera bideratuta daude, terapia farmakologiko eta ez farmakologikoen bidez (1).

Haur hauek jasotzen duten arreta multidisziplinaria da, beraz, zainketa guztiak koordinatzen dituen erreferentziazko mediku bat izatea komeni da (1, 14).

Terapia ezberdinen aplikazioak onurak ekar ditzake RSA pairatzen duten haurren gaitasunetan. Baina eraginkorrak izan daitezten, pertsonaren nahi eta beharretara egokituta egon behar dute (indibidualizazioa) (1, 15).

Gizartean eskuragarri dauden terapia guztiak ez dira onuragarriak, beraz, interbentzio batekin hasi baino lehen zure medikuarekin kontsultatzea gomendatzen da. Honako hauek dira onurak erakutsi dituzten terapia batzuk (14, 15):



Farmakoterapia.



Musika-terapia.



Komunikazio sistema alternatiboak.



Hidroterapia.



Fisioterapia.



Zaldi terapia.

# BIZI-KALITATEA

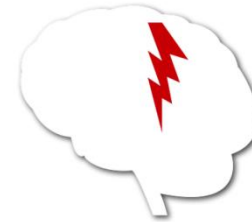
## HAURRENA

Bizi kalitatea erasanda ikusten da pertsonaren osotasunean, hau da, arlo bio-psiko-sozialean, eguneroko bizitzako zereginak burutzeko mendekotasun handia sortuz. RSA pairatzen duten pertsonen eguneroko jardueretan eragina izan dezaketen domeinuak honako hauek dira (15):

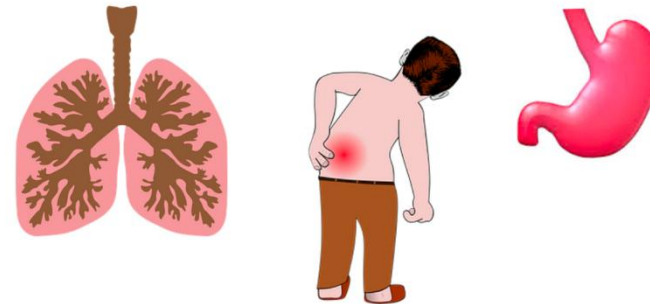
1. Osasun fisikoa.
2. Mina eta deserosotasuna.
3. Jokaera eta gogo aldaratearen ongizatea.
4. Komunikazio gaitasuna.
5. Mugitzeko gaitasuna.
6. Eguneroko bizitzako errutinak.
7. Integrazio soziala.
8. Naturarekin kontaktua.
9. Jarduera aniztasuna.
10. Zerbitzu egokien bermakuntza.



Arlo fisiko eta ongizateari dagokionez, orokorrean mendekotasun handia erakusten duten arren, krisi epileptikoak pairatzen dituztenen artean kaltetuago egon ohi da. Izan ere, krisien ondoren haien osasun orokorra kaltetu daiteke: komunikazio gaitasuna, jokabidea, alerta egoera, ibiltzeko gaitasuna ... (1, 15).



Pairatzen dituzten albo patologiek ere eragin nabaria dute: asaldura gastrointestinalak, arnasa-arazoak, eskoliosia, ... Gainera, hauen ondorioz sentitu dezaketen mina eta deserosotasuna baloratzea nahiko zaila izaten da komunikazio arazoak direla eta (1,15).

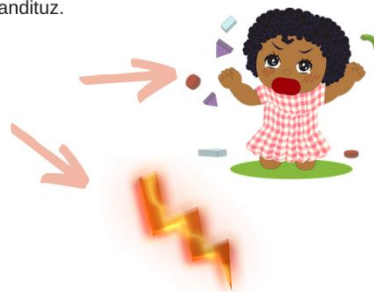


Haur batzuk beraien kabuz ibiltzea lortzen duten arren, mugikortasuna erasanda dutenei oso lagungarriak egin zakizkieke laguntza gailuak, ibiltaria eta gurpildun aukia hala nola (15).



Arlo soziala erasanda ikusten da ere. Alde batetik, lo asalduren ondoriozko loaldien etenaldiek ondorio larriak eragin ditzaketelako (8):

- Antsietatearen agerpena faboratzen du, gogo-aldartean eraginez eta joera disruptiboak azaleratuz.
- Egunean zehar nekatuta egotea eragiten du, krisi epileptikoak eta ezohiko jarrerak izateko aukerak handituz.



Honek, RSa pairatzen duen pertsonaren gizarte integrazioa oztopatu dezake. Aurre egiteko, lo ohitura osasuntsuen jarraipenak hartzen du garrantzia. Honez gain, egunerokotasunean haurrek ezagutzen dituzten ingurune, pertsona eta errutinen barruan mantentzea lagungarria izan daiteke, pairatzen duten antsietatea eta estresa gutxitzen laguntzen dutela frogatu baita (15 - 17).

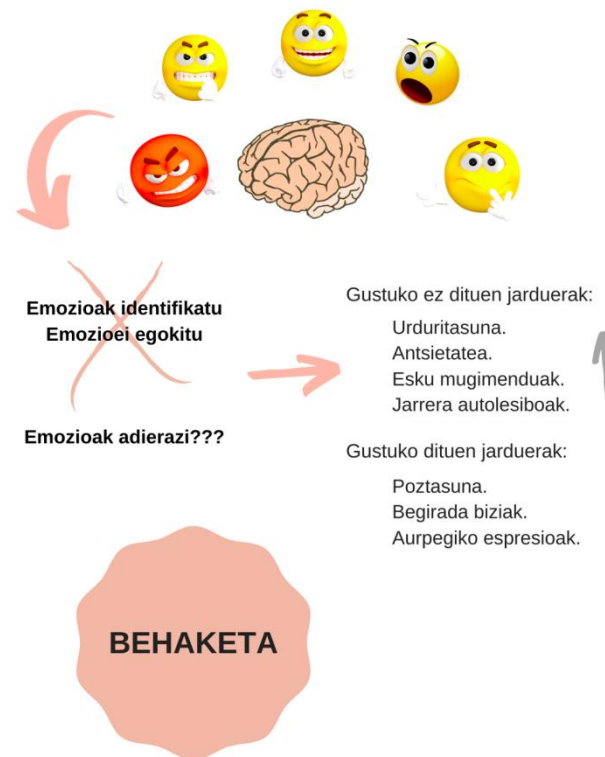
Gizarte integrazioa faboratzeko helburuz (15, 18):



1. Gizarteko pertsonekin erlazioak sortu: etxean, eskolan, ...
2. Komunikazioa bultzatu: hitzik gabeko komunikazioa, laguntza gailuak, ...
3. Naturako elementuekin harremana bultzatu: animaliak, landareak, harea, ura, haizea, airea, eguzkia, ...
4. Ekintza desberdinetan parte hartzea: telebista ikusi, musika entzun, historioak entzun, abestea, igeriketa, dantza saioak, zaldian ibili, ...

Gaitz honek nerbio sisteman eragitean arlo emozionala asaldatuta geratzen da. Hori dela eta, garrasi eta negar kontrolaezineko denboraldiak, antsietate orokortua, izu ikarak, ... izaten dituzte. Gainera, ezintasun intelektuala pairatzean emozioen kudeaketan zailtasunak erakusten dituzte. Honen aurrean zer?

(15, 19 - 20)



Jarraibide batzuk lagungarriak izan daitezke emozioak kudeatzeko (20):

1. Hezkuntza emozionala: emozioak identifikatzen, ezagutzera ematen eta hauek kudeatzen ikastea datza.
2. Pertsona ardatz hartutako plangintza, pertsonak duen gaitasunak eta nahiak kontuan hartuz laguntza gailuen aukeraketari egiten dio erreferentzia.
3. Autodeterminazioa eta identitatea: aukera eta erabakiak hartzeko gaitasuna da.
4. Komunikazioa: pertsona baten ongizate emozionala, inguratzen dion mundua ulertzeko dituen aukeren eta gainontzekoak bere mundua ulertzeko dutenaren araberakoa da. Hori dela eta, arlo hau sustatzeko, munduarekin duen erlazioa faboratu behar da komunikazio eraginkorraren bidez. Horretarako, pertsonaren komunikatzeko era eta horretarako beharrezkoak diren bitartekoak ezagutu behar dira.
5. Familia-harremanak: familia baten kide sentitzeak asko laguntzen du.
6. Osasun fisiko ona izatea: garrantzitsua den alor honi arreta jarri behar zaio, RS gaitza pairatzen duten pertsonak mina eta deserosotasuna adierazteko duten ezintasuna kontuan hartuz.
7. Gizarte harremanak: harreman garrantzitsuak sortzea datza.
8. Iragarpena: espero ez diren egoerei aurre egiteko zailtasunak. Hori dela eta, egunerokotasunean ohitura batzuen jarraipena gomendatzen da.
9. Jarduera esanguratsuak: jarduera iraunkor bat burutzea norberaren gogobetetasuna faboratzen du.
10. Erantzukizun eta lorpenak: erantzukizunak izateak helburuak lortzeko aukera eskaintzen du, norberaren errealizazio sentimentua eraginez.
11. Segurtasun eta babes sentimentua: buru-osasun eta ongizate emozionala mantentzeko ezinbestekoa.
12. Autonomia eta independentzia sustatzea: oztopoak ezabatuz mendekotasunaren agerpena ekidin.
13. Antolakuntzaren hobekuntza: laguntza zerbitzuen antolakuntza eta diseinu egokiak beharrezkoak dira, segurtasuna eta erosotasuna bermatzeko, komunikazioa errazteko ...

## GURASO / ZAINTZAILE

“ETENGABE GAINDITZEN EGON BEHAR DEN OZTOPO PROZESU BAT DA”

(9)

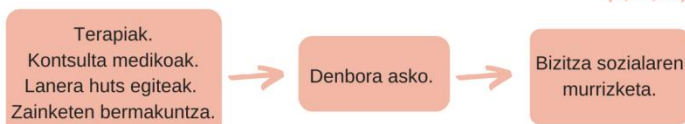
Haurraren zaintzaile gisa zuen bizi-kalitatea erasanda geratzen da. Itxuraz garapen normala izan duen haurrak bat batean arazoak aurkeztea ez da egoera erraza. Honen aurrean, erantzunen bila medikuarenera jotzea izaten da ohikoena, baina erantzunak ez dira berehala iristen, denbora luzez itxaron beharra dago. Denboraldi hau estresagarria da, susmo eta beldurrez beteta (5, 21).

Populazio orokorreko gurasoek haien seme-alaben beharrak asetzeko eta garapen osasuntsurako ingurune egokia prestatzeko erantzukizuna dute. Ezgaitasuna pairatzen duten seme-alaben gurasoek aldiz, haurren beharrei erantzuna emateko erantzunbehar osagarriak dituzue, hala nola (8, 21):



## EGUNEROKOTASUNAREN ANTOLAKETA

(9, 16, 21)



## FAMILIA ERLAZIOAK ASALDATUTA IKUSTEN DIRA



Haurri eman beharreko zainketen inguruko iritzi desberdinek eta egoeraren estres gehikuntza dela eta, bikote harremanak asaldatu daitezke, bikotearen arteko gatazkak sortuz. RSA pairatzen duen haurrak anai-arrebak dituenean egoera zaildu egiten da, gainontzekoei behar duten arreta ez bermatzearen zalantzak sortzean (21).

Arazo ekonomikoak ohikoak dira, hona hemen arrazoiak (9, 16, 21):



1. Etxetik kanpo lana egiteari utzi diru sarrerak gutxituz.
2. Beharrei erantzutearen kostu altuak: terapiak, etxearen moldaketa, laguntza gailuak ...

Zuen seme-alabari ezintasun bat diagnostikatzeko zenituzten itxaropenak hankaz gora jartzen ditu. Egoera honen aurrean topatutako emozioak bizitzea ohikoa da. Ematen diren erreakzioak hiru mailatan sailkatu daitezke (21):

### LEHEN MAILAKOAK

#### ZIRRARA

Aurre egiteko prest ez dauden egoera batean aurkitzean.

#### UKAPENA

Guraso batzuek ez dute egoera onartzen (defentsa mekanismoa).

#### SUFRIMENDUA

Haur ideala izatearen ametsak suntsitzearen ondorioz.

### BIGARREN MAILAKOAK

#### ERRUDUNTASUNA

Egoeraren arduradun sentitzen dira, beraiek eragin dutela edo jainkoaren zigorra dela pentsatuz.

#### ZALANTZATI

Guraso batzuek azkar moldatzen dira egoerara, beste batzuk ez.

#### HASERREA

Oztopo bat da haurren urritasuna onartzeko. Bi egoera posible:

- Zergatik gu?
- Haserrea ezintasuna duten haurrei bideratu.

#### LOTSA

Haurren urritasuna bere akats gisa ikustearen ondorio.

### HIRUGARREN MAILAKOAK

#### NEGOZIAKETA

Ez dute erraz onartuko haurren egoera eta sendatzea lortuko duen edozeinekin negoziatu dezakete.

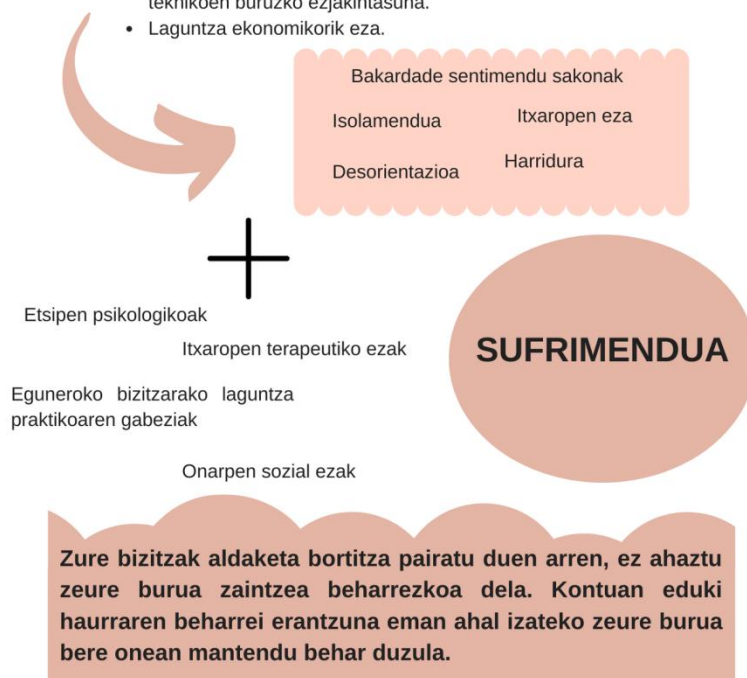
#### ONARPEN ETA MOLDAKETA

Familia desgaitasuna duen haurra ezagutu eta bere arazoak ulertzen eta konpontzen saiatzen da.

## GAIXOTASUN ARRAROA

Baldintza honek ondorengoa suposatzen du (22):

- Gaixotasunaren jatorriaren ezjakintasuna.
- Harridura eta desorientazioa diagnostikoaren unean.
- Gaixotasunaren inguruko protokolo eza.
- Ikerketa sustatzeko lege-estaldura falta.
- Gaixotasuna tratatzeko berriazko botika falta.
- Gizarte gaitzespena eta autoestimua galera.
- Bakarra izatearen zentzua.
- Egunerokotasuna erraztu dezaketen zainketa eta laguntza teknikoaren buruzko ezjakintasuna.
- Laguntza ekonomikorik eza.



## HAURRAREKIKO JARRERA

Guraso gisa haurrarekin hartzen duzun jarrera bere garapen pertsonalean eragin dezake. Seme-alabarekin izaten den harremanean bi zutabe egon ohi dira: maitasuna eta kontrola (23 - 25).

Gehiegizko kontrola  
Maitasun txikia

**DEPENDENTZIA**

Kontrol handia  
Maitasun handia

**AUTONOMIA**

Gerta liteke haurrek aurkezten dituzten baldintzen ondorioz gehiegizko babesa edota zorrotasun txikiagoa erakustea, haurraren garapena oztopatuz, dependentzia handitzen baitu (23-25).

Haur hauekin garrantzitsua litzateke, euren ulermen mailaren arabera maitasuna eta arauak ezartzearen arteko oreka bilatzea. Hau da, arauak eta mugak ezartzea, zergatia azalduz arlo emozionala baldintzatu gabe. Gurasoek sentiberatasuna azaltzen baduzue eta haurraren garapen mailaren arabera arauak modu egokian eskatzen badituzue, gurasoengandik gertutasuna sentitu eta haurren konpetentzia pertsonalak zein sozialak sustatuko dira (23 - 25).

Hau guztia kontuan hartuz, **Lehen Arreta Mailako osasun-profesionalek laguntza emozionalaren eta kontrolaren mailak orekan mantentzen duen hezkuntza estiloaren erabilera gomendatzen dute. Honez gain, gehiegizko babesa alde batera uztea eta enpatia bidez RSa pairatzen duten haurren egoera ulertzea garrantzitsua da, haurren garapen osasuntsua eta autonomia bultzatzeko (25).**

# GARAPENA

Itxuraz normala den jaio aurreko eta ondorengo garapenaren ostean erregresio etapa baten hasiera ematen da (7, 8, 13, 26):

6-18 hilabete

## Agerpen goiztiarra.

Ez dira zeinu eta sintomarik nabaritzen edo oso ahulak direnez, oharkabean pasatzen dira.

1-4 urte

## Atzerakada azkarraren aldia.

Garai honetan umeek jadanik bereganatuta zituzten gaitasunak galtzen dituzte era azkar edo progresiboan. Lehen zeinu eta sintomak agertzen dira: eskuen mugimendu errepikakorrek, garrasi eta negarrak, asaldura psikomotorrak ...

2-10 urte

## Lautada.

Mugimendu arazoez aurrera jarraitzen duten arren, portaeraren hobekuntzak nabaritu daitezke: suminkortasun eta negar gutxiago, eskuzko erabilera eta komunikazioaren hobekuntzak hala nola. Zenbait ume aldi honetan mantentzen dira bizitza guztian zehar (urte asko iraun ditzake).

10 urte -  
urteak/hamarkadak

## Gaitasun motoreen endekapen berantiarra.

Garai honetan mugikortasuna okerrera doan bitartean, beste trebetasun batzuk (ulermena, komunikazioa eta eskuzko trebetasunak) egonkor mantendu edo pixka bat hobetzen dira.

# BIZI ITXAROPENA

Populazio orokorrarekin alderatuz gutxiago bizi diren arren, emakumezkoen gehiengoa heldutasuneraino iritsi ohi dira (RSa pairatzen dutenen % 70ak 50 urte betetzen dituzte) (6, 8, 27).

Gizonezkoen kasuan aldiz mugatuago dago (6, 8, 27).



## BIBLIOGRAFIA/ BIBLIOGRAFIA

1. Banerjee, A; Miller, MT; Li, K; Sur, M; Kaufmann, WE. Towards a better diagnosis and treatment of Rett syndrome: a model synaptic disorder. Brain [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 142 (2): 239-248. Eskuragarri: <https://www.surlab.org/wp-content/uploads/2019/02/Banerjee-et-al-Brain-2019.pdf>
2. Casas Mendez, C; Martinez Álvarez, M; Santiago Aranda, F; Maldonado Salgado, M; Romero Zarallo, G. Abordaje de enfermería en el Síndrome de Rett. Enfermería Comunitaria [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 15. Eskuragarri: <http://ciberindex.com/index.php/ec/article/view/e11957>
3. Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR) [Internet]. Valencia: AESR; 2020 [Sartze data: 14/12/2019]. Vivir con Rett. ¿Qué es?. Eskuragarri: <https://rett.es/>
4. Pantaleón, G; Juvier, T. Bases moleculares del síndrome de Rett, una mirada actual. Rev Chil de Pediatr [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 86 (3): 142-151. Eskuragarri: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0370410615001333>
5. Downs, J; Leonard, H. Quantitative and qualitative insights into the experiences of children with Rett syndrome and their families. Wien Med Wochenschr [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019]; 166: 338-345. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27491552>
6. Fundación Internacional de Síndrome de Rett [Internet]. Cincinnati: Rettsyndrom.org; 2020 [Berritze data: 2020; Sartze data: 14/01/2020]. About Rett Syndrome. Eskuragarri: <https://www.rettsyndrome.org/about-rett-syndrome/boys-with-rett/>
7. Eispieler, C; Marschik, PB. Regression in Rett syndrome: Developmental pathways to its onset. Neurosci Biobehav Rev [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 98: 320-332. Eskuragarri: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0149763418308650?token=AC71552113491D997B9A9024A20EC8D834B8BDD80F587F909C9E70067FBD90F99E36EE910F4ADDB6D70A45FF44CF3AA5>
8. Clínica Mayo [Internet]. Rochester, Minnesota, USA: Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER);2019 [Berritze data: 2020; Sartze data: 25/01/2020]. Atención al paciente e información médica. Enfermedades y afecciones. Síndrome de Rett. Eskuragarri: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>
9. Palacios Ceña, D; Famoso Pérez, P; Salom Moreno, J; Carrasco Garrido, P; Pérez Corrales, J; Paras Bravo, P; Güeita Rodríguez, J. "Living an Obstacle Course": A Qualitative Study Examining the Experiences of Caregivers of Children with Rett Syndrome. Int J Environ Res Public Health [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 16 (1): 41. Eskuragarri: <https://www.mdpi.com/1660-4601/16/1/41/html>
10. Tarquino, DC; Hou,W; Neul, JL; Berkmen, GK; Drummond, J; Aronoff, E; Harris, J; Lane, JB; Kaufmann, WE; Motil, KJ; Glaze, DG; Skinner, SA; Percy, AK. The course of awake breathing disturbances across the lifespan in Rett Syndrome. Brain Dev [Internet]. 2018 [Sartze data: 14/12/2019]; 40 (7): 515-529. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6026556/pdf/nihms960189.pdf>
11. López, P; Cuéllar Álvarez, J; Rodríguez Calvo,MD. Diagnóstico de Rett. Presentación de un caso. Gac Méd Espirit [Internet]. 2019 [Sartze data: 02/01/2020]; 21(1): 51-58. Eskuragarri: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1608-89212019000100051&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212019000100051&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
12. Dy, ME; Waugh, JL; Sharma, N; O'Leary, H; Kapur, K; D'Gama, AM; Sahin, M; Urion, DK; Kaufmann, WE. Defining Hand Stereotypies in Rett Syndrome: A movement Disorders Perspective. Pediatr Neurol [Internet]. 2017 [Sartze data: 14/12/2019]; 75: 91-95. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5624791/pdf/nihms881705.pdf>
13. Godoy Salgado, C; Zaldívar Pascual, G. Síndrome de Rett. Reporte de dos casos. Rett Syndrome. Two Cases Report. Acta Pediátrica Hondureña [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 6 (1): 438-443. Eskuragarri: <http://www.bvs.hn/APH/pdf/APHVol6/pdf/APHVol6-1-2015-11.pdf>

14. Lotan, M. Rett syndrome. Guidelines for individual intervention. The Scientific World Journal [Internet]. 2006 [Sartze data: 14/12/2019]; 6: 1504-1516. Eskuragarri: <https://www.hindawi.com/journals/tswj/2006/936460/>
15. Epstein, A; Leonard, H; Davis, E; Williams, K; Reddihough, D; Murphy, N; Whitehouse, A; Downs, J. Conceptualizing a quality of life framework for girls with Rett syndrome using qualitative methods. Am J Med Gen Part A [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019];170(3):645-653. Eskuragarri: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1002/ajmg.a.37500>
16. Corchón, S; Carrillo Lopez, I; Cauli, O. Quality of life related to clinical features in patients with Rett syndrome and their parents: a systematic review. Metab Brain Dis [Internet]. 2018 [Sartze data: 14/12/2019]; 33:1801-1810. Eskuragarri: <https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs11011-018-0316-1>
17. Boban, S; Leonard, H; Wrong, K; Wilson, A; Downs, J. Sleep disturbances in Rett Syndrome: Impact and management including use of sleep hygiene practices. Am J Med Genet A [Internet]. 2018 [Sartze data: 14/12/2019]; 176 (7): 1569-1577. Eskuragarri: [https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1002/ajmg.a.38829?casa\\_token=2YEfmZC-KwUAAAAA:ziz-Hoqv34TRYOPNaKQ0AnZgOOOr43q\\_CA9Nfn4TB9e3mdwKqgXiKrPeP3sOgBbh8OfKnVnncnP-N-n9c](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1002/ajmg.a.38829?casa_token=2YEfmZC-KwUAAAAA:ziz-Hoqv34TRYOPNaKQ0AnZgOOOr43q_CA9Nfn4TB9e3mdwKqgXiKrPeP3sOgBbh8OfKnVnncnP-N-n9c)
18. Stahlhut, M; Esbensen, BA; Larsen, JL; Bisgaard, AM; Downs, J; Nordmark, E. Facilitators and Barriers of participation in "Uptime" Activities in Girls and Women with Rett Syndrome: Perspectives From Parents and Professionals. Qual Health Res [Internet]. 2019 [Sartze data: 14/12/2019]; 29 (4): 609-619. Eskuragarri: [https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1049732318803358?url\\_ver=Z39.88-2003&rfr\\_id=ori%3Arid%3Acrossref.org&rfr\\_dat=cr\\_pub%3Dpubmed](https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1049732318803358?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori%3Arid%3Acrossref.org&rfr_dat=cr_pub%3Dpubmed)
19. Singh, J; Santosh, P. Key issues in Rett Syndrome: emotional, behavioural and autonomic dysregulation (EBAD) – a target for clinical trials. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2018 [Sartze data: 14/12/2019]; 31 (1): 128. Eskuragarri: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-018-0873-8>
20. Fundación Eguía-Careaga Fundazioa. Vivir mejor. Cómo promover el Bienestar Emocional. Serie: Buenas prácticas en la Atención a Personas con Discapacidad [Internet]. Vitoria - Gasteiz: Diputación Foral de Álava; 2012 [Sartze data: 10/03/2020]. Eskuragarri: <https://www.sisis.net/documentos/ficha/199385.pdf>
21. Sen, E; Yurtsever, S. Difficulties experienced by families with disabled children. JSPN [Internet]. 2007 [Sartze data: 14/12/2019]; 12(4): 238-252. Eskuragarri: [https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/j.1744-6155.2007.00119.x?casa\\_token=2cM-NODN2E4AAAAA:ZxxRYFAUg6BaiBv6urlxJzRRQGSF8DQ515EB-she3wYXNXseSrtm\\_SeFQl4-DIRlvmhO5liK1nCiucc](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/j.1744-6155.2007.00119.x?casa_token=2cM-NODN2E4AAAAA:ZxxRYFAUg6BaiBv6urlxJzRRQGSF8DQ515EB-she3wYXNXseSrtm_SeFQl4-DIRlvmhO5liK1nCiucc)
22. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) [Internet]. Madrid: FEDER; [Sartze data: 14/02/2020]. ¿Buscas ayuda?. Eskuragarri: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/encuentre-informacion-y-consiga-ayuda>
23. Aroca Montolío, C; Cánovas Leonhardt, P. Los estilos educativos parentales desde los modelos interactivo y de construcción conjunta: revisión de las investigaciones. The parental educational styles from the interactive and the joint construction models: review of the investigations. Les styles éducatifs parentaux depuis les modèles interactif et de construction conjointe: révision des chercheurs. Teor. educ [Internet]. 2012 [Sartze data: 23/02/2020]; 24 : 149-176. Eskuragarria: [https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/131100/Los\\_estilos\\_educativos\\_parentales\\_desde\\_.pdf?sequence=1](https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/131100/Los_estilos_educativos_parentales_desde_.pdf?sequence=1)
24. Jorge, E; González, MC. Estilos de crianza parental: una revisión teórica. Informes Psicológicos [Internet]. 2017 [Sartze data: 23/02/2020]; 17 (2):39-66. Eskuragarria: <http://web.a.ebscohost.com.ehu.idm.oclc.org/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=94c9c8c5-e4cc-4ead-a639-bb8c06182a17%40sessionmgr4007>

25. Fuenzalida-Ríos,I; Penelo, E; Brun-Gasca, Carme. Estilos educativos y psicopatología en niños y adolescentes con discapacidad intelectual de Chile y España. Rearing styles and psychopathology in children and adolescents with intellectual disability from Chile and Spain. Quaderns de Psicologia [Internet]. 2017 [Sartze data: 20/02/2020]; 19 (1):101-112. Eskuragarri:<https://www.raco.cat/index.php/QuadernsPsicologia/article/view/321347/411852>

26. Einspieler, C; Freillinger,M; Marschik, PB. Behavioural biomarkers of typical Rett Syndrome: moving towards early identification. Wien Med Wochenschr [Internet]. 2016 [Sartze data: 14/12/2019]; 166: 333-337. Eskuragarri:[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5005386/pdf/10354\\_2016\\_Article\\_498.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5005386/pdf/10354_2016_Article_498.pdf)

27. Hou, W; Neul, JL; Kaufmann, WE; Glaze, DG; Motil, KJ; Skinner, SA; Lee, HS; Percy, AK. The changing face of Survival in Rett Syndrome and MECP2 related disorders. Pediatr Neurol [Internet]. 2015 [Sartze data: 14/12/2019]; 53 (5): 402-411. Eskuragarri: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4609589/pdf/nihms-705517.pdf>

## DESARROLLO

Tras un desarrollo pre y postnatal aparentemente normal comienza una etapa de regresión (7, 8, 13, 26):

6-18 meses

### Aparición temprana.

Durante este tiempo no se observan signos ni síntomas, o son tan sutiles que pasan desapercibidos.

1-4 años

### Deterioro rápido.

Durante este tiempo, los niño/as pierden capacidades que ya habían adquirido de manera rápida o progresiva. Aparecen los primeros signos y síntomas: movimientos repetitivos de las manos, gritos y llantos, trastornos psicomotores, ...

2-10 años

### Meseta.

A pesar que continúan los problemas de movimiento, se pueden observar mejoras de comportamiento: menos irritabilidad y llanto, mejor uso de las manos y comunicación. Algunos niños permanecen en esta vida por mucho tiempo (puede llevar años).

10 años - años/décadas

### Deterioro motor tardío.

Si bien la movilidad se deteriora durante este tiempo, otras habilidades (comprensión, comunicación y habilidades prácticas) permanecen estables o mejoran ligeramente.

## ESPERANZA DE VIDA

Aunque en comparación con la población general vivan menos, la mayoría de las mujeres alcanzan la madurez (el 70% llegan a cumplir los 50 años) (6, 8, 27).

En el caso de los hombres en cambio, está más limitado (6, 8, 27).

## ACTITUD FRENTE AL NIN@

Su actitud como padre puede afectar al desarrollo personal del niño/a. Hay dos pilares en las relaciones con los hijos/as: amor y control (23 - 25).

Mucho control  
Poco amor

**DEPENDENCIA**

Mucho control  
Mucho amor

**AUTONOMÍA**

Es probable que exhibáis sobreprotección o menor rigor debido a las condiciones que presentan los niños, lo que puede dificultar su desarrollo al aumentar la dependencia (23-25).

Con estos niños sería importante encontrar el equilibrio entre el amor y las reglas a establecer según su nivel de comprensión. Es decir, instaurar reglas y límites explicando el por qué y sin influenciar el área emocional. Como padres mostrar sensibilidad y pedir el cumplimiento de las reglas de manera correcta, según el nivel de desarrollo del niño/a, además de hacer que se sienta cercano a vosotros promoverá sus competencias personales y sociales (23 - 25).

**Con todo esto en mente, se recomienda el uso de un estilo educativo que equilibre los niveles de control y ayuda emocional. Además, es importante dejar a un lado la sobreprotección e intentar comprender el estado de los niños/as que sufren SR a través de la empatía para promover su desarrollo y autonomía (25).**

## ENFERMEDAD RARA

Esta condición supone lo siguiente (22):

- Ignorancia del origen de la enfermedad.
- Asombro y desorientación en el momento del diagnóstico.
- Falta de protocolos sobre la enfermedad.
- Falta de cobertura legal para promover la investigación.
- Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad.
- Rechazo social y pérdida de autoestima.
- La sensación de ser único.
- La ignorancia sobre el cuidado y la asistencia técnica que pueden facilitar la vida diaria.
- Falta de apoyo financiero.

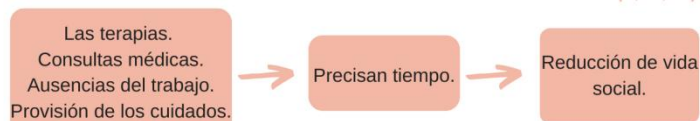


El diagnosticar una discapacidad a tu hijo hace que las expectativas que tenías se pongan del revés. Ante esta situación es común tener emociones encontradas. Las reacciones comúnmente dadas se pueden clasificar en tres niveles (21):



## ORGANIZACIÓN DEL DÍA A DÍA

(9, 16, 21)



## LAS RELACIONES FAMILIARES SE VEN AFECTADAS



Debido a los diferentes puntos de vista sobre el cuidado infantil, además del aumento del estrés dada la situación, las relaciones de pareja pueden verse afectadas derivando en conflictos. Cuando un niño/a con SR tiene hermanos, la situación se vuelve aún más difícil al generar dudas sobre la falta de atención en los padres (21).

Los problemas económicos son habituales, aquí están las razones (9, 16, 21):



1. Dejar de trabajar fuera del hogar disminuyendo los ingresos familiares.
2. Los altos costos para responder a las necesidades del niño: tratamientos, terapias alternativas, adecuación del hogar, dispositivos de apoyo, ...

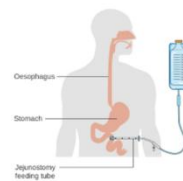
## PADRES / CUIDADORES

### "VIVIENDO UNA CARRERA DE OBSTÁCULOS"

(9)

Su calidad de vida como cuidador también se ve afectada. Después de tener un hijo sin problemas aparentes, el presentar problemas de repente no es una situación fácil. Es común ir al médico para obtener respuestas, pero éstas no llegan de inmediato y hay que esperar mucho tiempo. Esta temporada es estresante, llena de sospechas y miedos (5,21).

Los padres de la población en general tienen la responsabilidad de satisfacer las necesidades de sus hijos y preparar un entorno adecuado para su desarrollo saludable. Sin embargo, los padres de niños/as con discapacidad tienen responsabilidades adicionales para abordar sus necesidades, tales como (8,21):



Aprender a alimentar por sonda.



El desafío de administrar medicamentos cuando la alimentación es difícil.



Aprender recetas fáciles de tragar.



Manejo de los trastornos del sueño.



Control de crisis epilépticas.

Manejo de la incontinencia urinaria.



Algunas pautas pueden ser útiles para controlar las emociones (20):

1. Educación emocional: se trata de aprender a identificar, reconocer y gestionar las emociones.
2. Planificación centrada en la persona: elección de dispositivos de soporte basados en sus habilidades y deseos.
3. Autodeterminación e identidad: capacidad de elección y toma de decisiones.
4. Comunicación: el bienestar emocional de una persona depende de su capacidad para comprender el mundo que le rodea y de que el resto comprendan el suyo. Por lo tanto, para promover esta área, la relación con el mundo circundante debe fomentarse mediante una comunicación efectiva. Es por eso que uno debe conocer la forma de comunicación de la persona y los medios necesarios para ello.
5. Relaciones familiares: Sentirse miembro de una familia ayuda mucho.
6. Buena salud física: se debe prestar atención a este aspecto dada la incapacidad de que tienen para expresar dolor e incomodidad.
7. Relaciones sociales: se trata de crear relaciones importantes.
8. Previsión: tienen dificultades para hacer frente a situaciones inesperadas. Por lo tanto, se recomienda seguir algunas rutinas diarias.
9. Actividades significativas: realizar una actividad continuada (acudir a la escuela, terapias...), además de favorecer la integración social, promueve sentimientos de autosatisfacción.
10. Responsabilidades y logros: tener responsabilidades le brinda la oportunidad de alcanzar objetivos, creando una sensación de logro.
11. Sensación de seguridad y protección: esencial para mantener la salud mental y el bienestar emocional.
12. Promover la autonomía y la independencia: eliminando obstáculos y evitando la dependencia.
13. Mejora de la organización y condiciones ambientales: es necesaria la organización y el diseño adecuado de los servicios de apoyo para garantizar la seguridad y la comodidad, facilitar la comunicación ...

Esta condición afecta el sistema nervioso, por lo que el campo emocional se ve alterado. Es por ello que tienen episodios de gritos y llantos incontrolables, ansiedad generalizada, ataques de pánico ... Además, hay que tener en cuenta que las personas que padecen de discapacidad intelectual suelen tener dificultades para gestionar las emociones.  
¿Qué podemos hacer al respecto?

(15, 19 - 20)



El ámbito social también puede verse afectado. Por un lado, porque la interrupción del descanso debido a trastornos del sueño puede tener graves consecuencias (8):

- Fomenta la ansiedad, provocando cambios de humor y aumentando las posibilidades de que surjan tendencias disruptivas.
- Causa cansancio durante todo el día, lo que aumenta la probabilidad de tener ataques epilépticos y comportamientos inusuales.



Esto puede dificultar la incorporación en la sociedad de la persona que padece SR. En el proceso de prevenirlo, la higiene del sueño coge gran importancia. Además, mantener a la persona afectada rodeada de los entornos, personas y rutinas familiares puede ser útil, ya que se ha demostrado que ayuda a reducir la ansiedad y el estrés (15 - 17).



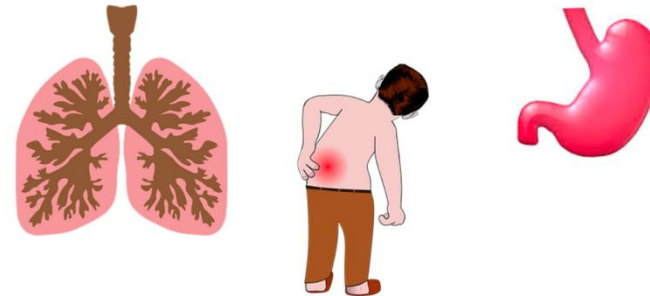
Con el fin de promover la integración social (15, 18):

1. Crear relaciones con personas de la comunidad: en casa, en la escuela, en el pueblo ...
2. Fomentar la comunicación: comunicación no verbal, dispositivos de asistencia ...
3. Promover el contacto con los elementos de la naturaleza: animales, plantas, arena, agua, viento, sol, lluvia ...
4. Participación en diferentes actividades: ver la TV, escuchar música, escuchar historias, cantar, natación, clases de baile, andar a caballo ...

En términos de salud física y bienestar, la calidad de vida general está más deteriorada entre los que sufren ataques epilépticos. De hecho, su salud general después de una crisis puede verse afectada: la capacidad de comunicación, el comportamiento, estado de alerta, la capacidad para caminar ... (1,15).



Las comorbilidades que los acompañan también tienen un efecto notable: trastornos gastrointestinales, problemas respiratorios, escoliosis, etc. Además, debido a los problemas de comunicación, evaluar el dolor y la incomodidad que pueden experimentar como resultado de ellos es bastante difícil (1, 15).



Aunque algunos niños logran caminar solos, los dispositivos de apoyo como un andador o una silla de ruedas pueden ser de gran ayuda para aquellos que sufren de movilidad (15).





# CALIDAD DE VIDA

## NIÑO/A

Se considera que la calidad de vida afecta a toda la persona, es decir, en el campo bio-psico-social, creando una gran dependencia en el desempeño de las tareas cotidianas. Los dominios que pueden afectar las actividades diarias de las personas que sufren de RS incluyen (15):

1. Salud física.
2. Dolor e incomodidad.
3. Comportamiento y bienestar del estado de ánimo.
4. Habilidades de comunicación.
5. Habilidad para moverse.
6. Rutinas de la vida diaria.
7. Integración social.
8. Contacto con la naturaleza.
9. Diversidad de actividad.
10. Garantización de servicios adecuados.



# TRATAMIENTO

Hasta el momento no se conoce ningún tratamiento que cure la enfermedad, tampoco un tratamiento específico para el SR. Por lo tanto, las actividades se centran en aliviar los signos y síntomas mediante terapias farmacológicas y no farmacológicas (1).

La atención que reciben estos niños es multidisciplinar, por lo que es recomendable contar con un médico de referencia que coordine toda la atención (1, 14).

La aplicación de diferentes terapias puede traer beneficios a los niños que sufren de SR, pero para que sean efectivas, deben adaptarse a los deseos y necesidades del individuo (individualización) (1, 14).

No todas las terapias disponibles en la sociedad son beneficiosas, por lo que antes de comenzar con alguna intervención es recomendable consultar a su médico. Las siguientes son algunas de las terapias que han demostrado ser de ayuda (14 - 15):



Farmacoterapia.



Musicoterapia.



Sistemas de comunicación visual.



Hidroterapia.



Fisioterapia.



Equinoterapia.

## CLASIFICACIÓN

Esta patología, además de su presentación clásica, puede aparecer en otras cuatro variantes, las presentaciones atípicas del SR (4):

1. SR con regresión tardía: el retraso del desarrollo psicomotor, generalmente, se da después de los cuatro años de edad.
2. SR que mantiene el lenguaje: tras la pérdida de habilidades, la persona conserva la capacidad de decir algunas palabras.
3. SR con epilepsia temprana: presenta los criterios del SR clásico. Sin embargo, la presentación inicial se da a través de ataques epilépticos antes de los seis meses de edad.
4. Variante congénita de SR: es la variante que presenta las características del SR clásico sin un periodo de desarrollo normal.

## DIAGNÓSTICO

La identificación de la enfermedad se realiza mediante criterios clínicos, siendo los marcadores genéticos una herramienta para confirmar el diagnóstico. De hecho, puede ocurrir que la mutación MECP2 esté presente pero no cumpla con los pautas clínicos del SR, y en estos casos, se les clasifica como "trastorno relacionado con el gen MECP2" (1, 6, 13).



## FACTORES DE RIESGO

Actualmente no se conocen factores de riesgo ni modos de prevención para el SR, dado que se debe a una mutación genética aleatoria. Sin embargo, en algunos casos, los factores hereditarios pueden verse afectados. Por lo tanto, en caso de tener un familiar cercano que padezca la enfermedad, puede ser interesante realizar un análisis genético (8).



Problemas respiratorios



Trastornos del sueño



Convulsiones



Comportamiento:

- Irritabilidad y llanto.
- Expresiones faciales frías y extrañas.
- Largas risas.
- Lamerse las manos.
- Sostener el pelo o la ropa.
- Ansiedad y comportamientos inapropiados.



Excesiva producción de saliva

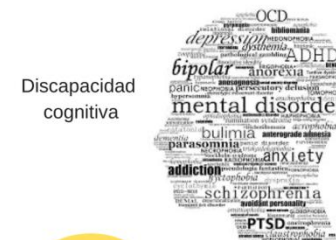


Latidos irregulares



Incontinencia urinaria

Dolor y malestar



Discapacidad cognitiva

# SIGNOS Y SINTOMAS

La presentación de esta enfermedad puede ser muy diferente de una persona a otra, mostrando signos y síntomas de diversos grados (5, 7 - 12):

Movimientos repetitivos de las manos.  
Manos y pies pequeños y fríos.



Pérdida de movimiento y coordinación habituales:

- Pérdida de control de las manos.
- Capacidad reducida para caminar o gatear.
- Músculos débiles y rígidos.



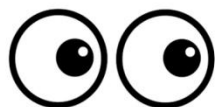
Pérdida de capacidad del habla.



Tamaño pequeño de la cabeza.



Huesos finos y frágiles.



Extraños movimientos de ojos.



Problemas gastrointestinales:

- Problemas para masticar y tragar.
- Estreñimiento.
- Problemas intestinales.
- Enfermedad por reflujo gastroesofágico.
- Incontinencia intestinal.
- Enfermedad biliar.

Curvatura anormal de la espalda.



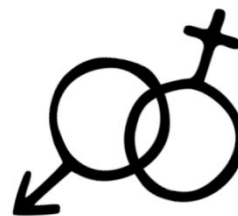
# CAUSAS

Aunque se ha demostrado que la base de la enfermedad es genética, es una mutación que ocurre al azar. Como resultado, el riesgo de heredar la enfermedad es bajo. Las mutaciones pueden ocurrir en diferentes genes (1, 4 - 6):

- MECP2: debido a sus numerosas funciones en el sistema nervioso central, sus efectos son generalizados. Esta suele ser una mutación que ocurre en la presentación clásica del Síndrome de Rett.
- FOXP1: está relacionado con la variante congénita
- CDKL5: se asocia a la variante que se presenta con epilepsia temprana.

La naturaleza y ubicación de la mutación tienen gran efecto en la presentación de la enfermedad. De esta manera, las personas que padecen SR presentan signos y síntomas que pueden ir desde más leves a más graves. Por lo tanto, se trata de una enfermedad con presentaciones muy variables (1,4).

# VARONES



Al ser una mutación asociada al cromosoma X, hasta hace poco se pensaba que causaba la muerte en los hombres. Hoy en día, el diagnóstico genético ha demostrado que existen algunos casos. Tienen a presentar la enfermedad de una manera más grave, ya que los signos y síntomas surgen temprano (en el momento del nacimiento o poco después) (6).

## ¿QUÉ ES?

El Síndrome de Rett (SR) es un trastorno que causa una discapacidad intelectual y física grave, creando necesidades complejas en las personas que la padecen. Su rasgo característico es la pérdida de las habilidades motoras y del lenguaje, junto con la aparición de movimientos manuales estereotípicos, tras una periodo de desarrollo aparentemente normal (1-2).

Afecta mayormente a mujeres, siendo la segunda causa de discapacidad intelectual entre éstas, justo después del Síndrome de Down. Se clasifica como una enfermedad rara, estimando que afecta a una de cada 10.000 niño/as nacido/as vivo/as. En España se calcula que hay alrededor de 3.000 casos (1,3).



Guía dirigida a familiares de personas con Síndrome de Rett para el adecuado conocimiento y manejo de una enfermedad poco frecuente.



## "ELL@S TAMBIÉN EXISTEN" DOKUMENTALA

Irudi eta esperientzia errealeen bidez RSaren gaixotasuna pairatzen duten haurren garapenean onurak erakutsi dituzten terapien inguruko dokumentala proiektatuko da. Era honetan, xede-taldeak, zein abantaila erakusten dituzten eta gurasoen ikuspuntuak ezagutzeko aukera izango dute.

Leticia Barreda, Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR). Ell@s también existen [Bideoa]. Madrid; 2017. Eskuragarria: [https://www.youtube.com/watch?v=uOFkJ\\_o4o8Y](https://www.youtube.com/watch?v=uOFkJ_o4o8Y)

## RETT SINDROMEA PAIRATZEN DUTEN HAURENTZAT ETA FAMILIENTZAT LAGUNGARRIAK IZAN DAITEZKEEN ERREKURTZOAK.

Orrialde honetan, gurasoentzat lagungarriak izan daitezkeen errekurtsio ezberdinak azaltzen dira. Informazioa lortu dezaketen webgune fidagarriak daude, baita laguntza eskatu dezaketen elkarte ezberdinak ere. Honez gain, RSaren gaixotasuna hobeto ulertzen lagundu diezaieketen inprimatutako materiala (gidak, eskuliburuak ... ) azaltzen dira, hauetako batzuk interneten bidez dohainik eskuratu daitezke. Bestalde, RSA pairatzen duten haurrentzat Espainian dauden erreferentzia zentroen berri ematen da (bat Madrilen eta bestea Bartzelonan).

### 1. Gurasoentzat lagungarri izan daitezkeen webguneak:

- Fundación Internacional del Síndrome de Rett: <https://www.rettsyndrome.org/>
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): <http://www.enfermedades-raras.org/>
- Criaturas de otro planeta (Libro de Rett de Elisabet Pedrosa): <http://planetarett.blogspot.com/>
- Mi mundo Rett: <http://www.mimundorett.com/>
- Clínica Mayo: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>
- National Institute of Child Health and Human Development (NICHD): <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/rett/recursos/pacientes>

### 2. Gurasoentzat lagungarri izan daitezkeen elkarte ezberdinak:

- Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR): <https://www.rett.es/>
- Asociación Europea de Síndrome de Rett (RSE): <https://www.rettsyndrome.eu/>

### 3. "La princesa sin palabras" liburua. Cruz Cantalapiedra-k idatzitako ipuina da, non aniztasunaren eta elkartasunaren balioak lantzen diren. Marta du protagonista, zeineri Rett sorgin gaiztoak hitzak lapurtu zizkion. Era honetan, gaitasun berdinak ez dituzten baina besteak bezala ondo pasatzea gustatzen zaien haurrak daudela azaltzen du (43).

### 4. AESR elkarteak eskuragarri dauzkan material ezberdinak (44):

- Rett Síndromearen manualaren 2. edizioa: RSarekin kaltetutako pertsonekin harreman estua duten guztiei zuzenduta, gaitza ulertu ahal izateko.
- Rett Síndromearen koadernoak: RSaren arazo ohikoenetako batzuk jorratzen dituzten 6 gidek osatzen dute.
- "Ell@s también existen" dokumentala: RSari aurre egiteko onuragarriak izan diren tratamendu terapeutikoen inguruan, irudi eta esperientzia errealek erabiliz.
- "entRetttodos" aldizkaria: ikerketa arloan nazioko eta nazioarteko azken berriak biltzen dituen urteroko aldizkaria.

### 5. Espainiako Rett guneak (45):

- "Niño Jesús" ospitale pediatriko unibertsitarioan dagoen Rett Síndromearen arreta integralerako unitatea. 2019an jaio zen AESR eta ospitalearen arteko lankidetzak hitzarmen bati esker, Espainia osoan zehar patologia honek eragindakoei doako arreta emateko. Bere helburua Rett Síndromea duten haurren eta familien bizi-kalitatea hobetzea da jarraian azalduko ekintzen bidez:
  - o Diziplina anitzeko kontsulta bidez laguntza klinikoa eskaini.
  - o Tratamenduaren koordinatzailearen figura ezarri arreta indibidualizatu, global eta multidimentsionala ahalbidetzeko.
  - o Familiako kideen ahalduntzea, berariazko prestakuntza programa baten bidez (Gurasoentzako eskola).
  - o Arreta maila desberdinen (LAM eta ospitalea) eta senideen arteko koordinazioa.
  - o Ikerketa proiektuen garapena.

- "Sant Joan de Déu" haur ospitaleko Rett klinika. RSa duten pazienteen diagnostikoan tratamenduan eta jarraipenean espezializatutako erreferentzia zentroa da. Hiru zati nagusietan egituratzen da: diagnostikoa, osasun-laguntza eta ikerketa. Unitate desberdinak dauzkate bertan: epilepsia unitatea, traumatologia, eskoliosi unitatea, gastroenterologia, logopedia ...
- 6. Rett Sindromearen Eskuliburua. (Iturria: Egileak egina).** Bertan gaitz honen inguruko informazio guztia agertzen da ulertzeko era erraz batean azalduta, errekurtsio bikaina izanik gurasoentzat. Informazioa idatziz jasotzeak lasaitasunez irakurtzeko aukera ematen du, era hobean ulertzea eta zalantzak sortzea ahalbidetuz. Honela, informazio guztia jaso dela ziurtatu ondoren, osasun-profesionalengana jo dezakete zalantzak argitzera.

## **11. ERANSKINA: ZAZPIGARREN SAIOAN ERABILIKO DIREN BALIABIDEAK**

### **ZORTZIGARREN GAIA**

#### **"LAM-KO OSASUN-PROFESIONAL GISA GAITASUN BEREZIAK BEHAR DITUT"**

Behar bereziak dituzten pertsonak eta haien gurasoak artatzean zenbait alderdi eduki behar dira kontuan, haurren gaitasunetara moldatu behar izatea adibidez. RSa pairatzen duten haurren zainketak, autismo espektroko nahastea aurkezten dutenek bezala, erronka ugari eragiten ditu. Paziente bakoitza bestearekiko ezberdina da, hori dela eta, batekin lagungarriak izan diren estrategiak beste batentzat kaltegarria izatea gerta daiteke. Arreta arrakastatsua izan dadin, haurren zaintzaile bakoitzarekin lankidetzaz gain, hiru gako hartu behar dira kontuan: prestaketa, komunikazioa eta egokitzapena (31,42).

1. Prestaketa. Nahaste hau pairatzen dutenek ez dute gustuko ezezaguna dena; pertsona eta inguruneak. Hori dela eta, medikura bertaratu behar izateak estres handia suposatu diezaieke. Haurrari, beharrezko prozedurak burutzen hasi baino lehen, prestaketa egokia egiteak arrakasta aukerak handitzen ditu.
2. Komunikazioa. RSa pairatzen duten haurren komunikazio gaitasuna asaldatuta egon ohi denez, haien komunikabidea zein den ezagutzea garrantzitsua da. Honez gain, LAMko osasun-profesionalak gaixoarekin hitz egitean esaldi motz eta zehatzak eta hitz positiboak erabiltzea komeni da, ulermena errazten baitu. Kontuan hartuz haurren jarrerak dituzten beharrak adierazi ditzaketela, bere portaera-komunikazioa ulertzen saiatu behar da. Horrela, arazoaren erroa zein den ezagutzea lortu daiteke.
3. Egokitzapena. Kontsultak prest egon beharko luke haurra sartzen denerako. Familiarren inplikazioak estresaren gutxipena faboratzen du.

Gaixoaren, familiarren eta osasun-profesionalaren arteko loturak berebiziko garrantzia hartzen du. Erlazio terapeutiko egokia sortu ahal izateko lehenik eta behin gaixo eta senideekiko interesa erakutsi behar da galdera bidez. Honek, gurasoek alabarekiko/semerearekiko dituzten pentsamendu, sentimendu, eta kezkek adieraztea ahalbidetuko du. Bestalde, zenbait gaitasun lagungarri izan daitezke (2, 23, 28):

- Aurreiritzirik gabeko begirada. Besteen behar eta sufrimenduari arreta jartzen dion baina aurrejuzgurik gabeko begirada erabili behar da.
- Lerro artean irakurtzeko gaitasuna. Begirada hutsez ikusten dena baina haratago begiratzen jakin behar da.
- Hizkuntza argia. Gurasoek ulertzeko moduko azalpenak eman behar dira, hitz teknikoak alde batera utziz.
- Enpatia. Guraso zein haurren lekuan jartzeko gaitasuna erakusteak gurasoekin harremana hobetzen laguntzen du.

Hau dena kontuan hartuz, erizain eta medikuek ezgaitasuna pairatzen duten haurrei beharrezko laguntza eskaini diezaiekete, gizarteko partaide gisa ulertzen dituelarik (28).

**RETT SINDROMEA PAIRATZEN DUTEN HAURRAK ETA BERE GURASOAK ARTATZEKO  
BEHARREZKO GAITASUNEN INGURUKO "KAHOOT" GALDETEGIA / CUESTIONARIO  
"KAHOOT" SOBRE LAS CAPACIDADES NECESARIAS AL TRATAR A LOS NIÑO/AS CON  
SÍNDROME DE RETT Y SUS PADRES**

Jarduera hau burutzeko, mugikorra hartu eta "kahoot.it" webgunean sartzea eskatuko zaizu. Bertan, guk emandako kodea eta zure izena jarri ondoren galdetegia erantzuteko prest egongo zara. Galderak banan bana agertzen joango dira eta 20 segundo edukiko dituzu erantzuna emateko.

*Para completar esta actividad se te pedirá que cojas el móvil y entres en la página "kahoot.it". Tras introducir el código que os indiquemos y tu nombre, estarás preparado para responder al cuestionario. Las preguntas irán apareciendo individualmente y tendrás 20 segundos para responderlas.*

1. Erlazio terapeutiko egokia beharrezkoa da edozein paziente artatzeko orduan, baina Rett Sindromea (RS) pairatzen duten hurrekin ez du garrantzi berezirik hartzen.  
*La relación terapéutica es importante a la hora de atender a cualquier paciente pero con la niña/os que sufren de Síndrome de Rett (SR), no coge mayor importancia.*
  - a. Egia / Verdadero
  - b. Gezurra / Falso
2. RSa pairatzen duen haurra artatzeko unean, erlazio terapeutikoa zeinekin sortu behar da?  
*A la hora de atender a una niño/a con SR, ¿con quién hay que crear la relación terapéutica?*
  - a. Haurrarekin soilik / Sólo con la niña
  - b. Gurasoekin soilik / Sólo con los padres
  - c. Haur eta gurasoekin / Tanto con la niña como con los padres
  - d. Ez da beharrezkoa / No es necesario
3. Erlazio terapeutiko egokia sortzeko zenbait gaitasun lagungarri izan daitezke. Zein?  
*A la hora de crear una relación terapéutica pueden resultar de ayuda algunas capacidades, ¿cuáles?*
  - a. Enpatia / Empatía
  - b. Perfekzionismoa / Perfeccionismo
  - c. Limurtzailea / Persuasivo
  - d. Entzute aktiboa / Escucha activa
4. Aurretik aipaturiko gaitasunez gain, balioesten da  
*Además de las capacidades mencionadas anteriormente, se valora*
  - a. osasun-profesionalek pisu gehiago ematea pazientearengandik lortutako erantzunei gurasoengandik lortutakoei baino.  
*que el profesional sanitario dé más importancia a las respuestas obtenidas por el paciente que a los de sus padres.*
  - b. osasun-profesionala artatzen duen pertsonari moldatzeko gai izatea, sortu daitezkeen egoerei egokitzuz.  
*que el profesional sanitario sea capaz de adaptarse a la persona a tratar, adecuándose a las situaciones que puedan surgir.*
  - c. gurasoek adierazitako informazioari garrantzirik ez ematea eta kontsultan ikusitakoari soilik kasu egitea.  
*no realizar caso a la información aportada por los padres y sólo tener en cuenta lo visto durante la consulta.*
  - d. osasun-profesionalak etxeko zainketetan ezarri beharreko hobekuntzak senideei ez helaraztea.  
*que el profesional no transmita a los familiares las mejoras a implementar en el cuidado del hogar.*
5. RSa pairatzen duten hurrei pertsona ezagunek segurtasuna ematen diete. Hau kontuan hartuz, ondorengo esaldietatik zein da zuzena?  
*En las niñas que padecen SR las personas conocidas les aportan seguridad. Teniendo esto en cuenta, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es correcta?*
  - a. Kontsultara etortzen direnean ez zaie kasu asko egin behar, haurra ez urduritzeko helburuz.  
*Cuando acuden a consulta no hay que hacerles mucho caso con el fin de no ponerles nervioso/as.*
  - b. Haurraren jarraipena osasun-profesional berdinak egiten saiatu behar du.



<p><i>Hay que procurar que el seguimiento del/ la niño/a con SR lo realice el mismo profesional sanitario.</i></p> <p>c. RSa pairatzen duen pertsona zaintzeko osasun-zentroko langileen txandakatzeak haiekin elkarreragina errazten du. <i>La rotación del personal del centro en la atención a la persona que sufre de SR facilita la interacción con ésta.</i></p> <p>d. Osasun-profesionalak ez dute haien konfiantza irabazteko ahaleginik egin behar, zentzugabekeria da. <i>Los profesionales sanitarios no tienen que intentar ganarse su confianza, es absurdo.</i></p> <p>6. Zenbateko garrantzia du gurasoekiko balio-iritzi batek? <i>¿Cómo de importante es un juicio de valor hacia los padres?</i></p> <p>a. Gurasoek iritzi positibo bat sumatu behar dute osasun-profesionalen ikuspuntutik. <i>Los padres han de percibir un juicio positivo desde el punto de vista sanitario.</i></p> <p>b. Gurasoek etxean bermatzen duten arreta epaitu behar da. <i>Hay que juzgar las atenciones que se dan en el hogar.</i></p> <p>c. Ulermena helarazi eta etxean egindako guztia ontzat eman. <i>Transmitir comprensión y dar por bueno todo lo realizado en casa.</i></p> <p>d. Ulermena helarazi eta etxean bermatzen den arretaren hobekuntza proposamenak egin. <i>Transmitir comprensión y proponer consejos de mejora en el cuidado diario.</i></p>
---

Iturria: egileak egina.

<p><b>"ROLE PLAYING" ARIKETA EGITEKO KASUAK</b></p> <p><b>CASOS PARA LA ACTIVIDAD "ROLE PLAYING"</b></p>
<p>Jarraian sei kasu ezberdin aurkezten dira. Zure txanda denean pertsonaia bat aukeratu behar duzu erizain/mediku edota Rett Sindromea (RS) pairatzen duen gurasoarena. Ondoren, kasua arretaz irakurri eta talde guztiaren aurrean zure papera antzetzu beharko duzu. Batzuk binaka eta beste batzuk hirunaka burutu behar dira.</p> <p><i>A continuación hay seis casos diferentes. Cuando sea tu turno, debes elegir un personaje, el de profesional sanitario o el del familiar de un niño/a con Síndrome de Rett (SR). Tras leerlo atentamente, tendrás que representar la situación frente al grupo. Algunos ejercicios deben realizarse en parejas y otros entre tres.</i></p> <p><b>1. KASUA / CASO 1</b></p> <p><u>Erizainaren papera / papel de el/la enfermero/a :</u> Osasun-zentroko kontsultan zaude pediatriako erizain gisa. Andrea dator bere 11 hilabeteko haurrarekin txertoak jartzera. Kontsulta aprobetxatuz pisatu eta neurtu egiten duzu, pertzentiletan larri ibiltzen baita. Bitartean, amari haurraren inguruan galdetzen diozu eta kezkatuta dagoela adierazten dizu. Zergatik egongo ote da kezkatuta? <i>Estás en una consulta del centro de salud como enfermera pediátrica. Andrea viene a vacunar a su hija de 11 meses. Aprovechando la consulta, le pesas y le mides dado que suele estar bajo en los percentiles. Mientras tanto, le preguntas a la madre sobre el estado de la niña y te cuenta que está preocupada. ¿A qué se deberá?</i></p> <p><u>Gurasoen papera / Papel del familiar:</u> 11 hilabeteko txertoak jartzera bertaratzen zara erizainaren kontsultara. Kontsulta aprobetxatuz pisatu eta neurtu egingo du, pertzentiletan larri ibiltzen baita. Kezkatuta zabilta alaba oraindik ez delako katuka hasi eta haurtzaindegiko gainontzeko umeekin alderatuz gauzak ikastea gehiago kostatzen zaiola uste duzu. Arazoren bat al dauka? <i>Acudes a la consulta de la enfermera para poner las vacunas de los 11 meses. Aprovechará la consulta para pesar y medir a la niña ya que tiene tendencia a estar baja en los percentiles. Está preocupada porque a diferencia del resto de compañeros de la guardería, ella todavía no ha empezado a gatear y piensas que le cuesta aprender a las cosas. ¿Tiene algún problema?</i></p>

## 2. KASUA / CASO 2

### Erizainaren papera / Papel de la enfermera/o:

Botikinean zaudela bi urteko Eider etortzen da aitarekin, korrika zegoela erori eta belaunean zauri bat egin baitu. Asko ezagutzen duzun familia da, izan ere, Eiderren anai nagusiek jateko arazo asko aurkeztu ditu beti eta maiz izan duzu kontsultan. Honez gain, zure alaba Eiderrekin batera joaten denez haurtzaindegira askotan ikusten duzue elkar. Familiak konfiantza handia du zuregan. Zauria sendatzen zaudela Eiderren begiradan zerbait bitxia dagoela ohartzen zara, Josebari (aita) garapenaren inguruan galdetu eta dena beti bezala doala adierazten dizu ahots doinu lehor eta zorrotz batean. Zer egingo duzu? Arduratuta dago? Zergatik erantzuten du horrela?

*Eider es una niña de 2 años que llega al botiquin acompañada de su padre por presentar una herida en la rodilla al caer al suelo. Es una familia que conoces mucho dado que los hermanos mayores de Eider siempre han tenido muchos problemas alimenticios y los has visto con frecuencia en consulta. Además, soléis veros a menudo porque Eider y tu hija van a la misma guardería. La familia tiene mucha confianza en ti. Mientras que realizas la cura de la herida te das cuenta de que hay algo peculiar en su mirada. Le preguntas a Joseba (padre) sobre el desarrollo de la niña y te dice que todo va bien con una voz seca y cortante. ¿Qué vas a hacer? ¿Está preocupado? ¿Porqué responde de esta manera?*

### Gurasoen papera / Papel del familiar (Joseba):

Zure alabarekin zoaz osasun-zentrora belaunean egin duen zauria sendatzera. Sendatuko dion erizainarekin konfiantza handia daukazu zure alaba berearekin batera doalako haurtzaindegira. Halako batean, erizainak alabaren garapenaren inguruan galdetzen dizu eta zuk era bortitz batean erantzuten diozu gaiaren inguruan hitz egin nahi ez duzula erakusteko. Izan ere, laguntza eskatu ez duzun arren azken hilabeteetan jarrera arraroak nabaritu dizkiozu: askotan erortzen da, gauzak hartzea kosta egiten hasi zaio, bakarrik jolasteko ohitura hartzen hasi da ...

*Vas al centro de salud a curar la herida que se ha hecho tu hija de dos años en la rodilla al caer al suelo. Tienes mucha confianza con la enfermera que le está curando ya que tu hija y la suya van a la misma guardería. De repente la enfermera te pregunta por su desarrollo y respondes de manera violenta para demostrar que no quieres hablar del tema. De hecho, a pesar de que no hayas pedido ayuda, en los últimos meses has notado algunas actitudes extrañas: se cae a menudo, le cuesta coger las cosas, ha empezado a coger la costumbre de jugar sola ...*

## 3. KASUA / CASO 3

### Erizainaren eta medikuaren papera / El papel de la enfermero/a y médico:

Lau hilabeteke errebisiora dator Naiara bi gurasoekin batera. Hasiara batean erizaina hasten da pisua eta altuera neurtzen eta ondoren osasun-promozioaren inguruko gomendioak ematen dizkio. Jarraian, medikua hasten da errebisioa egiten erizainak txertoak prestatzen dituen bitartean. Pediatrak arazorik duten galdetzean (alde aurretik duzun informazioa isilean gordez) ama negarrez hasi eta duela hiru egun larrialdietan egon zirela dio, krisi epileptiko bat eman ziolako. Nola jokatuko duzu egoera honen aurrean?

*Naiara acude a la revisión de cuatro meses junto con sus padres. La enfermera tras pesar y medir a la niña da recomendaciones de promoción de la salud. A continuación, el/la médico comienza la revisión mientras la enfermera prepara las vacunas. Cuando la pediatra pregunta si tienen algún problema (omitiendo la información que tiene de antemano) la madre comienza a llorar y dice que estuvieron en urgencias hace tres días porque sufrió una crisis epiléptica. ¿Cómo lidiaras esto?*

### Gurasoen papera / El papel de los familiares:

Lau hilabeteke errebisiora zoaz senarra eta alabarekin. Erizain eta pediatrak arazorik duzun galdetzean negarrez hasi eta duela bi aste alabari krisi epileptikoa eman ziola adierazten diezu. Geroztik neurologoarekin bueltaka zabilzate, egunero ospitaletik gora eta behera ibiliz inongo erantzunik jaso gabe. Zer sentimendu dituzu? Zergatik gertatzen da hau? Zerbait egin dut gaizki? Zer gertatuko da? Hainbeste frogatuta eta oraindik erantzunik ez, zergatik?

*Acudes a la revisión de cuatro meses junto con tu hija y marido. Cuando te preguntan por el estado de la niña te pones a llorar y les cuentas que hace dos semanas tuvo una crisis epiléptica. Desde entonces, estais dando vueltas con el neurólogo, subiendo y bajando del hospital todos los días sin recibir respuesta alguna. ¿Qué sentimientos tienes? ¿Porqué está pasando esto? ¿He hecho algo mal? ¿Qué va a pasar? Después de tantas pruebas todavía no hay respuestas, ¿por*

qué?

#### 4. KASUA / CASO 4

##### Erizainaren / medikuaren papera / El papel de la enfermero/a y médico:

Itziar sei urteko errebisiora dator amaren laguntzaz. Kontsultara sartzen ari direla, amari oso neke aurpegia nabaritzen diozu. Itziarri garun disfuntzioaren diagnostikoa eman zioten 13 hilabeterekin. Pisatu bitartean amari haurraren inguruan galdetu eta betiko martxan doala esaten du. Nola jokatu duzu? Beharrezkoa da amari zer moduz dagoen galdetzea?

*Itziar acude a la revisión de los seis años acompañada de su madre. Al entrar en la consulta ves por la cara que su madre se encuentra muy cansada. Itziar fue diagnosticada de disfunción cerebral a los 13 meses de edad. Mientras le pesas le preguntas a la madre por el estado de la niña y te dice que continúa como siempre. ¿Cómo vas a actuar? ¿Es necesario preguntarle a la madre por su estado?*

##### Gurasoen papera / Papel del familiar:

Erizainarengana zoaz zure sei urteko alabarekin batera, Itziar. Gurpildun aulki batean mugitzen da ibiltzeari utzi zionetik, garun disfuntzioaren diagnostikoa dauka. Ez du lo askorik egiten, gauetan lo hartzea kostatzen zaio eta gainera, maiz esnatzen da garrasika. Zure senarrak goizean goiz lanera joan behar du eta zu etxean geratzen zarenez alaba zaintzen, zu zara gauero egoera kudeatzeaz arduratzen dena. Erizainak zer moduz zauden galdetean zure egoeraren berri ematen diozu.

*Acudes a la enfermera junto con tu hija de seis años, Itziar. Se mueve en silla de ruedas desde que dejó de andar, está diagnosticada de disfunción cerebral. No duerme mucho, le cuesta dormirse por las noches y, además, se despierta a menudo dando gritos. Tu marido tiene que ir a trabajar por la mañana temprano y, como tú te quedas en casa con la niña, eres la encargada de manejar la situación cada noche. Cuando la enfermera te pregunta cómo estás, le cuentas tu situación.*

#### 5. KASUA / CASO 5

##### Medikuaren papera / Papel del médico:

Ama bat dator kontsultara bost urteko alabarengan jarrera arraroak nabaritzen hasi delako: bakarrik jolasteko ohitura hartu du, gutxiago hitz egiten du, eskuak ezin ditu geldirik mantendu, gauzak hartzea kostatzen zaio, bakarrik janzteko gaitasuna galdu du, isolatzen hasi da, gauetan zehar maiz esnatzen da ... Oso kezkatuta dago, erantzunen bila nora jo jakin gabe. Orain arte ez duela inolako arazorik sumatu esaten du behin eta berriz, dena ondo zegoela. Nola jokatu duzu?

*Una madre acude a consulta porque últimamente ha comenzado a notar actitudes extrañas en su hija de cinco años: ha cogido la costumbre de jugar sola, habla menos, incapacidad para mantener las manos quietas, le cuesta coger los objetos, ha perdido la capacidad de vestirse sola, ha comenzado a aislarse, se despierta a menudo por las noches ... La madre está muy preocupada, no sabe a dónde acudir en busca de respuestas. Repite una y otra vez que hasta la fecha no había visto ningún problema, que todo estaba bien. ¿Cómo vas a actuar?*

##### Gurasoen papera / Papel del familiar:

Bost urteko alabarengan jarrera arraroak nabaritzen hasi zara azken boladan: bakarrik jolasteko ohitura hartu du, gutxiago hitz egiten du, eskuak ezin ditu geldirik mantendu, gauzak hartzea kostatzen zaio, bakarrik janzteko gaitasuna galdu du, isolatzen hasi da, gauetan zehar maiz esnatzen da ... Medikuekin kontsulta eskatu duzu oso kezkatuta zaudelako eta ez dakizulako nora jo erantzunen bila. Orain arte haurrak izan duen garapena guztiz normala izan da, eskolan ez du arazorik eduki eta gaitasunak lortzen joan da. Egia da gainontzekoak baino pixka bat beranduago lortu dituela, baina abendukoa denez txikiegia izateagatik izango zela pentsatu duzue beti. Orain zure buruari botatzen diozu errua, zergatik ez naiz lehenago konturatu? Arreta gehiago eskaini izan banio, saihestu ahal izango nuke? Zer gertatzen zaio alabari? Gaitasunak galtzen ari den moduan, guztiz galduko ditu edo berriro ere errekuperatu ditzake? Denbora bateko gauza izango da edo luzarokoa? Nora jo behar dut? Zer gertatuko da orain?

*Últimamente has comenzado a notar actitudes extrañas en tu hija de cinco años: ha cogido la costumbre de jugar sola, habla menos, incapacidad para mantener las manos quietas, le cuesta coger los objetos, ha perdido la capacidad de vestirse sola, ha comenzado a aislarse, se despierta a menudo por las noches ... has pedido la consulta porque estás muy preocupada y no sabes*

*dónde acudir en busca de respuestas. Hasta la fecha, el desarrollo de la niña ha sido normal, en el colegio no ha tenido problemas y ha ido adquiriendo habilidades. Es verdad que quizá ha ido con un leve retraso en el desarrollo, pero siempre has pensado que era por ser más pequeña que el resto al haber nacido en diciembre. Ahora te culpas. ¿Porqué no me he dado cuenta antes? ¿Si le hubiera prestado más atención podría haberlo evitado? ¿Qué le sucede? A medida que va perdiendo las habilidades ¿las perderá todas o las recuperará nuevamente? ¿Será momentáneo o permanente? ¿Dónde debo acudir? ¿Qué va a pasar ahora?*

## **6. KASUA**

### Medikuaren papera / Papel del médico:

*Aintzane has 13 urte dauzka. Eneuresia dela medio errepikapenezko gerneru infekzioak izaten ditu maiz eta horregatik dator gaurkoan kontsultara. Bere amak ekartzen du. Jarraipena egin diozu txikitatik eta nahiko harreman ona daukazu amarekin. Normalean haien egunerokotasunean izaten dituen arazoak lasaitasunez adierazten dizkizu laguntza jasotzeko asmoz. Gaurkoan zerbait berezia nabaritzen diozu, lasaitasuna. Bat batean hizketan hasten da eta behin betiko diagnostikoa eman diotela adierazten dizu. Zein sentimendu edukiko ote ditu orain? Zeintzuk zituen? Zer aldatu da?*

*Aintzane tiene 13 años. Debido a la incontinencia urinaria suele tener infecciones recurrentes, razón por la que acude hoy a la consulta. Le trae su madre. Le has realizado el seguimiento desde que era pequeña por lo que mantienes una buena relación con la madre. Normalmente suele contarte los problemas que tienen en el día día con total tranquilidad. Hoy en cambio, le notas algo extraño, tranquilidad. De repente comienza a hablar y cuenta que le han dado el diagnóstico definitivo. ¿Qué sentimientos tendrá ahora? ¿Qué sentimientos tenía? ¿Qué ha cambiado?*

### Gurasoen papera / El papel del familiar:

*13 urteko alabaren ama zara. Eneuresia dela medio errepikapenezko gerneru infekzioak izaten ditu maiz, horregatik zoaz kontsultara gaurkoan ere. Duela bi aste diagnostiko definitiboa eman zioten, Rett Sindromea. Gezurra dirudien arren lasaiago zaude orain. 9 hilabete zituenetik dakizu alaba arazoak dituela, baina diagnostikoa ez izateak asko arduratzen zizun. Izan ere, denbora guzti honetan zehar zergatia galdetu diozu zure buruari, nire errua izango da? Zergatik guri? Zerbait gaizki egin dut? Kontsultan zaudela medikuari egoeraren berri ematen diozu.*

*Eres la madre de una niña de 13 años. Debido a la incontinencia urinaria que padece suele tener infecciones recurrentes, por lo que acudes a consulta. Hace dos semanas os dieron el diagnóstico definitivo: Síndrome de Rett. Aunque parecía mentira, ahora estás más tranquila. Sabes que la niña presenta problemas desde que tenía nueve meses de edad pero la falta de diagnóstico te angustiaba. Durante todo este tiempo te has preguntado el porqué diariamente. ¿Será mi culpa? ¿Porqué a nosotros? ¿He hecho algo mal? Estando en la consulta le informas al médico de la situación.*

*Iturria: egileak egina.*

**12. ERANSKINA. PROIEKTUAREN EMAITZEN EBALUAZIOA EGITEKO GALDEKETAK.**

<b>LEHEN GAIAREN EBALUAZIOA / EVALUACIÓN DEL PRIMER TEMA</b>	
Zer da Rett Sindromea? <i>¿Qué es el Síndrome de Rett?</i>	
Nola burutzen da Rett Sindromearen diagnostikoa? <i>¿Cómo se realiza el diagnóstico?</i>	<input type="checkbox"/> Irizpide kliniko bidez / <i>Según criterios clínicos</i> <input type="checkbox"/> Análisi genetiko bidez / <i>Análisis genéticos</i> <input type="checkbox"/> TAC / TAC
Zein da bere etiologia? <i>¿Cuál es su etiología?</i>	<input type="checkbox"/> Heredagarria den mutazio genetikoa / <i>Mutación transmitida por herencia</i> <input type="checkbox"/> Ausazkoa den mutazio genetikoa / <i>Mutación aleatoria</i>
<p>X kromosomari lotuta dagoen mutazioa denez gizonezkoek ez dute gaixotasun hau pairatzeko arriskurik.  <i>Al ser una mutación ligada al cromosoma X, los del sexo masculino no tienen riesgo de sufrir la enfermedad.</i></p> <input type="checkbox"/> Egia / <i>Verdad</i> <input type="checkbox"/> Gezurra / <i>Falso</i>	
Gaixotasunaren aurkezpen tipikoan, zein adinetan agertu ohi dira lehen zeinu eta sintomak? <i>¿En la forma típica de la enfermedad a qué edad suelen aparecer los primeros signos y síntomas?</i>	
Zeintzuk dira gaixotasunaren zeinu eta sintoma bereizgarriak? <i>¿Cuáles son los signos y síntomas característicos?</i>	
-	-
-	-
-	-
-	-
-	-
Gaixotasunak beti oso pronostiko txarra dauka: <i>La enfermedad siempre tiene un mal pronóstico:</i>	Egia / <i>Verdad</i> Gezurra / <i>Falso</i>
Zeintzuk dira gaixotasunaren aurkezpen ezberdinak? <i>¿Cuáles son las diferentes variantes de la enfermedad?</i>	
1.	
2.	
3.	
4.	
5.	
Aipatu gaixotasun honekin batera ager daitezkeen albo ondorioetako batzuk. <i>Menciona algunas de las comorbilidades que pueden aparecer junto con la enfermedad.</i>	
-	-
-	-
-	-
-	-

*Iturria: egileak egina.*

<b>BIGARREN GAIAREN EBALUAZIOA / EVALUACIÓN DEL SEGUNDO TEMA</b>											
<p>Rett Sindromea (RS) pairatzen duen haurren bizi-kalitateak ez du ia eraginik pairatzen eta are gutxiago familiako kideena.  <i>La calidad de vida de las personas afectadas por el Síndrome de Rett (SR) apenas se ve afectada, menos aún la de sus familiares.</i></p> <p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad    <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>											
<p>Zeintzuk dira Rett Sindromea pairatzen duen pertsona baten egunerokotasunean eragina duten 10 domeinuak?  <i>¿Cuáles son los 10 dominios que afectan a la vida cotidiana de la persona con Síndrome de Rett?</i></p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">1.</td> <td style="width: 50%;">6.</td> </tr> <tr> <td>2.</td> <td>7.</td> </tr> <tr> <td>3.</td> <td>8.</td> </tr> <tr> <td>4.</td> <td>9.</td> </tr> <tr> <td>5.</td> <td>10.</td> </tr> </table>		1.	6.	2.	7.	3.	8.	4.	9.	5.	10.
1.	6.										
2.	7.										
3.	8.										
4.	9.										
5.	10.										
<p>Zeintzuk dira RSa pairatzen duten haurrengan gehien kaltetzen diren arloak?  <i>¿Cuáles son los ámbitos que se ven más afectados en los niño/as que padecen de SR?</i></p>											
<p>RSa pairatzen duten haurrengan gizarte integrazioa bultzatzeko helburuz zer egin daiteke?  <i>¿Qué se puede hacer para promover la integración social de los niño/as con SR?</i></p>											
<p>Zergatik uste duzu gaixotasun honek aurpegia ematen hasten denean hainbesteko eragina duela gurasoen bizi-kalitatean?  <i>¿Por qué crees que cuando la enfermedad da la cara tiene tanto impacto en la calidad de vida de los padres?</i></p>											
<p>Zein arlo dira gurasoen/zaintaileen bizi-kalitatean gehien kaltetzen diren arloak?  <i>¿Cuáles son los ámbitos que más se ven afectados en los familiares/cuidadores de los niño/as con SR?</i></p>											
<b>RSa pairatzen duten haurren gurasoen kasuan: / En el caso de padres de niño/as con SR:</b>											
<p>Zainketak ematen ikastea ez da asko kostatzen.  <i>Aprender a realizar los cuidados necesarios no cuesta mucho.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad  <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>										
<p>Arlo soziala ez da kaltetuta ikusten, RSa pairatzen duten haurrekin ez bezala.  <i>El campo social no se ve afectado a diferencia de los niño/as que sufren de SR.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad  <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>										
<p>Populazioaren gainontzeko gurasoekin alderatuz erantzukizun berdinak dituzte.  <i>Tienen las mismas responsabilidades que el resto padres de la población.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad  <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>										
<p>Osasun-arazoak izateko arrisku handiagoa dute.  <i>Tienen más riesgo de padecer problemas de salud.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad  <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>										

Iturria: egileak egina.

HIRUGARREN GAIAREN EBALUAZIOA / EVALUACIÓN DEL TERCER TEMA	
Rett Sindromea (RS) pairatzen duten haurrek ez dituzte emozioak sentitzen pairatzen duten ezintasun intelektualagatik. <i>Las personas con Síndrome de Rett (SR) no sienten emociones debido a la discapacidad intelectual que padecen.</i>	<input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso
RSa pairatzen duten haurrek, nola transmititen dituzte emozioak? <i>Lo/as niño/as con SR cómo suelen transmitir sus emociones?</i>	
<input type="checkbox"/> Ez dituzte sentimendu eta emozioak transmititzen. <i>No suelen transmitir emociones y sentimientos.</i> <input type="checkbox"/> Begirada, aurpegiko espresio eta jarreraren bidez. Horregatik, ez da oso garrantzitsua haurraren jarreretan arreta jartzea. <i>A través de la mirada, expresiones faciales y conductas. Por eso no es necesario prestar atención a su comportamiento.</i> <input type="checkbox"/> Begirada, aurpegiko espresio eta jarreraren bidez. Horregatik, haurren jarrerei arreta jartzea garrantzitsua da. <i>A través de la mirada, expresiones faciales y conductas. Por eso es necesario prestar atención a su comportamiento.</i>	
RSa pairatzen duten haurrek ez dute inongo arazorik haien emozioak kudeatzeko, izan ere, nerbio sistema erasanda egoteak arlo emozionala laboratzen du. <i>Lo/as niño/as que sufren de SR no tienen problemas para gestionar sus emociones dado que el sistema nervioso afectado favorece este ámbito.</i>	
<input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso	
Izendatu RSa pairatzen duten haurren gurasoek diagnostikoa/egoera ezagutzean izaten dituzten emozioak: <i>Enumera las emociones o reacciones que los padres de los niño/as con SR tienen al conocer el diagnóstico/la situación del niño/a:</i>	
-	-
-	-
-	-
-	-
-	-
Gaixotasun arraro gisa sailkatuta egoteak gurasoek izaten dituzten erreakzio eta emozioetan eragiten du? Zergatik? <i>Que el SR esté clasificado como enfermedad rara ¿afecta a las emociones de los padres? ¿Por qué?</i>	
Zein hezkuntza-estiloren erabilpena gomendatzen da? <i>¿Cuál es el estilo educativo que se aconseja?</i>	
Ezgaitasun intelektuala duten haurrengan: / <i>En lo/as niño/as con discapacidad intelectual:</i>	
<input type="checkbox"/> Arauak ezarri behar zaizkie, ulertzeko duten era bakarra baita. <i>Hay que imponerles las normas, es la única forma de que entiendan.</i> <input type="checkbox"/> Arauek ez dira beharrezkoak. <i>No es necesario el uso de normas.</i> <input type="checkbox"/> Arauak era egokian azaldu behar zaizkie, haien gaitasunetara moldatuz. <i>Hay que explicarles las normas adecuándose a sus capacidades.</i>	
Ezgaitasun intelektuala duten haurretan: / <i>En lo/as niño/as con discapacidad intelectual:</i>	
<input type="checkbox"/> Ezintasun intelektuala pairatzearen ondorioz gaitasun asko murriztuta dauzka. Bere gaitasunak garatzeari denbora eskaintzea ez du merezi, denbora galtzea da. <i>Al padecer de discapacidad intelectual tienen limitadas muchas capacidades. No merece la pena intentar desarrollarlas, es una pérdida de tiempo.</i> <input type="checkbox"/> Ezintasun intelektuala pairatzen duten haurren sufrimendua ekiditeko asko babestu behar zaie, hori baita zainketa eraginkorrena. <i>Para evitar el sufrimiento de las personas con discapacidad intelectual es necesario protegerles más que al resto ya que es la mejor técnica de cuidado.</i> <input type="checkbox"/> Autonomia bultzatzen saiatu behar da gehiegizko babesa alde batera utziz, beti ere, haurren gaitasunetara egokituta. <i>Hay que intentar impulsar su autonomía dejando a un lado la sobreprotección, adaptándose a las capacidades del niño/a.</i>	

Iturria: egileak egina.

**LAUGARREN ETA BOSGARREN GAIAREN EBALUAZIOA /  
EVALUACIÓN DEL CUARTO Y QUINTO TEMA**

Lehen arreta mailatik (LAM) zergatik hartzen du garrantzia Rett Sindromea bezalako gaixotasun batean?  
*¿Por qué tiene tanta importancia la atención primaria en una enfermedad como el Síndrome de Rett?*

Rett Sindromearen diagnostiko goiztiarra egiteko garrantzitsua da osasun-profesionalek lehen zeinu eta sintomen berri izatea.  
*Para poder realizar un diagnóstico temprano del Síndrome de Rett es importante que los profesionales sanitarios tengan conocimientos adecuados de los primeros signos y síntomas.*

Egia / Verdad     Gezurra / Falso

Zeintzuk dira LAMko osasun-profesional gisa Rett Sindromea pairatzen duen haurra era holistikoa artatzerako eginbeharrak?  
*¿Cuáles son las funciones a realizar como profesional sanitario en atención primaria a la hora de atender a una persona con Síndrome de Rett de forma holística?*

Zein da Rett Sindromea pairatzen duen haurraren bizi-kalitatea hobetzeko gurasoekin egin daitekeen lana?  
*¿Qué funciones se pueden llevar a cabo con los padres de personas con Síndrome de Rett para mejorar la calidad de vida de éstos últimos?*

Zainketak indibidualizatuak izan behar dute  
*Los cuidados deben ser individualizados*

Egia / Verdad    Gezurra / Falso

Bermatzen diren zainketen koordinazioa ez da beharrezkoa.  
*No es necesaria la coordinación de los cuidados entre profesionales sanitarios.*

Egia / Verdad     Gezurra / Falso

*Iturria: egileak egina.*



<b>SEIGARREN ETA ZAZPIGARREN GAIEN EBALUAKETA / EVALUACIÓN DEL SEXTO Y SEPTIMO TEMAS</b>	
<p>Aipatu Rett Syndromearentzat gomendagarriak izan daitezkeen sei terapia mota. <i>Nombra seis posibles terapias recomendables para el Síndrome de Rett.</i></p> <p>1. 4. 2. 5. 3. 6.</p>	
<p>Gizartean eskuragarri dauden terapia guztiek eragin onuragarriak erakusten dituzte / <i>Todas las terapias disponibles en la sociedad han demostrado tener beneficios.</i> <b>Terapieek ez dute inongo eraginik familiaren ekonomian / Las terapias no tienen ningún tipo de consecuencias en la economía familiar.</b> Gurasoek ez dute terapien onuretan fede handia / <i>Los padres no suelen tener mucha fe en la efectividad de las terapias a las que asisten sus hijo/as.</i> <b>Lehen Arreta Mailako osasun-profesional gisa / Como profesional sanitario de atención primaria:</b></p>	<p>Egia / Verdad Gezurra / Falso</p> <p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p> <p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>
<p>1. Ez da gure lana gizartean eskuragarri dauden terapien berri izatea / <i>No es nuestra labor tener conocimiento sobre las diferentes terapias disponibles en la sociedad.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>
<p>2. Terapien inguruan ematen dudana iritzia ez du pisu handirik / <i>La opinión que doy sobre las terapias no tiene mayor importancia.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>
<p>3. Terapia bat arriskutsua izan daitekeela uste badut, gurasoei ezin diet horren berririk eman terapietan duten fedea ez kentzeko / <i>Si veo riesgos en la aplicación de una terapia, no puedo hacerselo saber a los padres para no quitarles la fe que han depositado en ella.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>
<p>4. Terapia bat gomendagarria ez dela uste badut gurasoek nire iritzian sinetsi behar dute / <i>Los padres tienen que creer en mi criterio si creo que una terapia es peligrosa.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>
<p>5. Gomendagarria da lan egiten dudana ingurunean eskuragarri dauden errekurtsoen berri izatea / <i>Es recomendable estar informado/a de los recursos disponibles en el entorno de trabajo.</i> <b>Gurasoekin gertatu daitekeen iritzi desadostasunaren ondorioz konfiantza guztia galtzeak ez du inongo garrantzirik / La pérdida de confianza con los padres a consecuencia de una discrepancia de opinión no tiene gran importancia.</b> Gurasoek dira haien seme-alaben osasunaren inguruan erabakiak hartzeko eskubidea dutenak / <i>Son los padres quienes tienen el derecho de tomar las decisiones acerca de la salud de sus hijo/as.</i> <b>Errekurtsu ezberdinek haurren eta gurasoen bizi-kalitatea hobetu dezakete / Diferentes recursos pueden ayudar a mejorar la calidad de vida de lo/as niño/as y padres.</b> Izendatu lagungarri izan daitezkeen errekurtsu ezberdinak / <i>Nombra diferentes tipos de recursos que pueden resultar de ayuda.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p> <p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p> <p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>

Iturria: egileak egina.

<b>ZORTZIGARREN GAIAREN EBALUAKETA / EVALUACIÓN DEL OCTAVO TEMA</b>	
<p>Erlazio terapeutikoa egokia sortzea ez da beharrezkoa, Rett Sindromea (RS) duten hurrek behar asko dituztenez kontsultara etortzen jarraituko dutelako.</p> <p><i>No es necesario crear una buena relación terapéutica con los los/as niños/as que padecen Síndrome de Rett (SR) ni con sus padres dado que, al tener muchas necesidades, seguirán acudiendo a consulta.</i></p>	<p>Egia / Verdad Gezurra / Falso</p>
<p>Lehen arreta mailako (LAM) osasun-profesional gisa RSa pairatzen duen paziente baten aurrean ez dut nire jarrera moldatu beharrik.</p> <p><i>Como profesional sanitario de atención primaria, al tratar a un persona con SR no tengo porqué adaptarme a la situación.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>
<p>RSa pairatzen duten haur guztietan estrategia berdinak onurak erakusten dituzte.</p> <p><i>Las mismas estrategias son igual de eficaces en todo/as lo/as niños/as con SR.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>
<p>Arreta eraginkorra izan dadin gurasoen parte hartzea ez da beharrezkoa.</p> <p><i>Para que la atención ofrecida sea satisfactoria no es necesaria la participación de los padres.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Egia / Verdad <input type="checkbox"/> Gezurra / Falso</p>
<p>RSa pairatzen duten hurrei artatzean zenbait gako hartu behar dira kontuan. Aukeratu egokia:</p> <p><i>Al tratar con una persona con SR hay que tener en cuenta algunos factores. Elige la respuesta adecuada:</i></p> <p><input type="checkbox"/> Prestaketa, komunikazio eta segurtasuna <i>Preparación, comunicación y seguridad.</i></p> <p><input type="checkbox"/> Prestaketa, komunikazio eta egokitzapena. <i>Preparación, comunicación y adaptación.</i></p> <p><input type="checkbox"/> Egokitzapena, komunikazio eta tratamendu aproposa. <i>Adaptación, comunicación y tratamiento adecuado.</i></p>	
<p>Aipatu LAMko osasun-profesional gisa erlazio terapeutikoaren sorkuntzan lagungarriak izan daitezkeen gaitasunak:</p> <p><i>Identifica qué capacidades pueden ser/resultar de utilidad para crear una relación terapéutica apropiada:</i></p> <p>-</p> <p>-</p> <p>-</p> <p>-</p> <p>-</p> <p>-</p>	

Iturria: egileak egina.

### 13 ERANSKINA. OHEP-REN PROZEDURAREN EBALUAZIOA EGITEKO ERRUBRIKAK.

HEZITZAILEEK PROIEKTUAREN PROZEDURA EBALUATZEKO ERRUBRIKA					
Ebaluatu 0tik-4era heziketa proiektuaren prozedura kontuan izanik:			Evaluá el proceso del proyecto del 0 al 4 teniendo en cuenta:		
	4	3	2	1	GUZTIRA TOTAL
<b>Parte hartzea/ Participación</b>	Oso ona izan da, ia denak eman dute haien iritzia. <i>Ha sido total.</i>	Nahiko egokia izan da, talde erdiak hitz egin du. <i>Ha participado la mitad del grupo.</i>	Txikia izan da, talde erdiak baino gutxiagok hitz egin du. <i>Solo han participado unos pocos, menos de la mitad del grupo.</i>	Eskasa edo behartutakoa izan da. <i>Ha sido escasa u obligada.</i>	
<b>Asistentzia/ Asistencia</b>	% 90-100	% 70-90	% 50-70	% < 50	
<b>Helburuak/ Objetivos</b>	Helburu guztiak lortu dira. <i>Se han conseguido todos los objetivos.</i>	Helburuak partzialki lortu dira. <i>Se han conseguido parcialmente.</i>	Helburu bat lortu da. <i>Se ha conseguido un objetivo.</i>	Ez da helbururik lortu. <i>No se ha conseguido ningún objetivo.</i>	
<b>Edukiak/ Temario</b>	Talde osoarentzat egokiak izan dira. <i>Han sido adecuados para todo el grupo.</i>	Talde erdiarentzat egokiak izan dira. <i>Han sido adecuados para la mitad del grupo.</i>	Taldearen laurdenarentzat egokiak izan dira. <i>Han sido adecuados para un cuarto del grupo.</i>	Edukiak ez dira egokiak izan. <i>No han sido adecuados.</i>	
<b>Programaketa/ Programación</b>	Osoa bete da. <i>Se ha cumplido al completo.</i>	Partzialki bete da. <i>Se ha cumplido parcialmente.</i>	Ekintza pare bat bakarrik bete dira. <i>Se han cumplido solo dos actividades.</i>	Ez da bete. <i>No se ha cumplido.</i>	

Iturria: egileak egina.

**PARTE HARTZAILEEK PROIEKTUAREN PROZEDURA EBALUATZEKO ERRUBRIKA**

**Ebaluatu 0tik-4era ondorengo arloak kontuan izanik:**

**Evalúa los siguientes apartados del 0 al 4 teniendo en cuenta:**

	4	3	2	1	GUZTIRA TOTAL
<b>Parte hartzea/ Participación</b>	Ekintzetan parte hartu dut giro egokia sortzen lagunduz. <i>He participado en las actividades creando un ambiente adecuado.</i>	Ekintzen erdian hartu dut parte bakarrik. <i>He participado en la mitad de actividades.</i>	Txikia izan da eta ez dut giro egokia sortzen lagundu. <i>He participado muy poco y no he ayudado a crear un ambiente adecuado.</i>	Eskasa eta behartutakoa izan da. <i>Mi participación ha sido escasa y obligada.</i>	
<b>Asistentzia / Asistencia</b>	% 90-100	% 70-90	% 50-70	% <50	
<b>Edukiak / Temarios</b>	Edukiek beharrezko ezagutza guztiak barneratu dituela uste dut. <i>El temario ha incorporado todos los conocimientos necesarios.</i>	Edukiak egoki eta praktikoak izan dira, baina zenbait gauza faltan bota ditut. <i>Han sido adecuados y prácticos pero he echado de menos algunos conocimientos.</i>	Edukiak gaiaren berri eman dute baina ez dira praktikoak izan. <i>Han sido adecuados pero no prácticos.</i>	Edukiak ez dira egokiak izan. <i>El temario no ha sido adecuado.</i>	
<b>Programaketa/ Programación</b>	Ekintza guztiak talde eta lan mundura egokituta egon dira. <i>Todas las actividades han sido adecuadas para el grupo y el trabajo a realizar.</i>	Ekintza batzuk ez dira taldeari egokituta egon. <i>Algunas actividades no estaban adecuadas al grupo.</i>	Ekintzak ez dira egokiak izan beharrezko gaitasunak lortzeko. <i>Las actividades no han sido adecuadas para conseguir las capacidades necesarias.</i>	Ekintzak ez dira aurrera eramán. <i>No se ha realizado ninguna actividad.</i>	

*Iturria: egileak egina.*

XEDE-TALDEAK OHEP-AREN PROGRAMA EBALUATZECO GALDETEGIA					
<b>Erantzun ondorengo galderak kontuan izanda:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 4: Bikain</li> <li>- 3: Oso ongi</li> <li>- 2: Hobetzeko aukera</li> <li>- 1: Ezin onartukoa</li> </ul>		<b>Responda las siguientes preguntas teniendo en cuenta:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 4: Excelente</li> <li>- 3: Muy bien</li> <li>- 2: Con potencial de mejora</li> <li>- 1: Inaceptable</li> </ul>			
GALDERAK PREGUNTAS		ERANTZUNAK RESPUESTAS			
Jorratu diren saioak interesgarriak iruditu zaizkizu? Ez bada horrela esan zergatia <i>¿Las sesiones organizadas te han parecido interesantes? Si no es así explica el porqué.</i>		<input type="checkbox"/> BAI / SÍ <input type="checkbox"/> EZ / NO <input type="checkbox"/> Zergatik? ¿Por qué? <hr/> <hr/> <hr/>			
Gaiaren edukiak taldeari egokituta egon dira? Ez bada horrela esan zergatia <i>¿Las materias tratadas estaban adaptadas al grupo? Si no es así explica el porqué.</i>		BAI / SÍ EZ / NO Zergatik? ¿Por qué? <hr/> <hr/> <hr/>			
Landuriko edukiak interesgarriak iruditu zaizkizu? <i>¿El temario trabajado te ha resultado interesante?</i>		1	2	3	4
Landuriko eduki eta ekintzak lan munduko gaitasunak garatzera bideratuta egon direla uste duzu? Zergatik? <i>¿Crees que el temario y las actividades realizadas han estado dirigidas a adquirir las capacidades necesarias para el trabajo a realizar? ¿Por qué?</i>		<hr/> <hr/> <hr/>			
Hezitzaileen lana egokia izan da? Zergatik? <i>¿El trabajo realizado por los educadores ha sido adecuado? Por que?</i>		1	2	3	4
Osasun-heziketa proiektu honetatik zenituen itxaropenak bete dira? <i>¿Se han cumplido las expectativas que tenías de este proyecto de educación para la salud?</i>		1	2	3	4
Saioetan adierazitakoa ulergarria izan da? <i>¿Lo explicado en las sesiones se ha entendido adecuadamente?</i>		1	2	3	4
Adierazi saioetatik, gehien eta gutxien gustatu zaizkizun gauzak. <i>Explica lo que más y lo que menos te ha gustado de las sesiones.</i>		<hr/> <hr/> <hr/>			
Saioen antolamenduari dagokionean hobekuntza proposamenik duzu? <i>En cuanto a la organización de las sesiones, ¿tienes alguna propuesta de mejora?</i>		<hr/> <hr/> <hr/>			
Hobekuntzarik proposatzeko aukera izango bazenu zein aldaketa egingo zenituzke? <i>Si tuvieras la oportunidad de realizar alguna mejora, ¿qué cambios realizarías?</i>		<hr/> <hr/> <hr/>			

Iturria: egileak egina

**14. ERANSKINA. OHEP-N ZEHAR ERABILI DIREN EGITURA ETA BALIABIDEEN EBALUAZIOA EGITEKO GALDEKETAK.**

OSASUN-AGENTEEK OHEP-REN EGITURA ETA BALIABIDEEN EBALUAZIOA EGITEKO GALDEKETA				
Erantzun ondorengo galderak kontuan izanda:		Responda las siguientes preguntas teniendo en cuenta:		
<ul style="list-style-type: none"> <li>- 4: Bikain</li> <li>- 3: Oso ongi</li> <li>- 2: Hobetzeko aukera</li> <li>- 1: Ezin onartukoa</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>- 4: Excelente</li> <li>- 3: Muy bien</li> <li>- 2: Con potencial de mejora</li> <li>- 1: Inaceptable</li> </ul>		
GALDERAK PREGUNTAS		ERANTZUNAK RESPUESTAS		
Saioak burutzeko erabili diren gelak aproposak izan direla uste duzu? Zergatik?		BAI / SÍ EZ / NO		
¿Crees que han sido adecuadas las aulas utilizadas? ¿Por qué?		<hr/> <hr/>		
Zer iruditu zaizu instalakuntzen aukeraketa kokapenari dagokionez? Beste topaguneren bat proposatuko zenuke? ¿Qué opinas sobre las instalaciones escogidas en cuanto a su localización? Propondrías algún otro lugar de encuentro?		<hr/> <hr/>		
Ordutegiari dagokionez, egokia izan dela uste duzu? Zergatik?		<input type="checkbox"/> BAI / SÍ <input type="checkbox"/> EZ / NO		
¿Crees que el horario ha sido adecuado? ¿Por qué?		<hr/> <hr/>		
Datei dagokionez, egokiak iruditu zaizkizu edo beste garairen bat proposatuko zenuke?		<input type="checkbox"/> BAI / SÍ <input type="checkbox"/> EZ / NO		
En cuanto a las fechas, ¿te han parecido adecuadas o propondrías otras?		<hr/> <hr/>		
Saioei eskainitako denbora egokia iruditu zaizu? Zergatik?		<input type="checkbox"/> BAI / SÍ <input type="checkbox"/> EZ / NO		
¿El tiempo dedicado a las sesiones te ha parecido adecuado? ¿Por qué?		<hr/> <hr/>		
Saioetan erabili den material didaktikoa aproposa izan da? ¿El material didactico utilizado ha sido adecuado?	1	2	3	4
Osasun-agentek egokiak izan dira? / ¿Los agentes de salud han sido adecuados?				
- Erizaina / Enfermero/a	1	2	3	4
- Medikua / Médico	1	2	3	4
- Pedagogo / Pedagogo/a	1	2	3	4
- Psikologoa / Psicólogo/a	1	2	3	4

Iturria: egileak egina.

PARTAIDEEK OHeP-REN EGITURA ETA BALIABIDEEN EBALUAZIOA EGITEKO GALDETEGIA				
Erantzun ondorengo galderak kontuan izanda:	Responda las siguientes preguntas teniendo en cuenta:			
- 4: Bikain	- 4: Excelente			
- 3: Oso ongi	- 3: Muy bien			
- 2: Hobetzeko aukera	- 2: Con potencial de mejora			
- 1: Ezin onartukoa	- 1: Inaceptable			
GALDERAK / PREGUNTAS			ERANTZUNAK RESPUESTAS	
Zer iruditu zaizu instalakuntzen aukeraketa kokapenari dagokionez? Beste topaguneren bat proposituko zenuke? ¿Qué opinas sobre las instalaciones escogidas en cuanto a su localización? Propondrías algún otro lugar de encuentro?				
<hr/> <hr/>				
Saioak orokorrean gustatu zaizkizu? En general, ¿te han gustado las sesiones?	1	2	3	4
Saioetan zehar erabilitako instalakuntzak egokiak izan dira? ¿Las instalaciones utilizadas en las sesiones han sido adecuadas?	1	2	3	4
Saioen iraupena luzeegia izan da? ¿La duración de las sesiones ha sido muy larga?	1	2	3	4
Ordutegia egokia izan da? ¿El horario ha sido adecuado?	1	2	3	4
<hr/> <hr/>				
Datei dagokionez, egokiak iruditu zaizkizu edo beste garairen bat proposatuko zenuke?			<input type="checkbox"/> BAI / SÍ <input type="checkbox"/> EZ / NO	
En cuanto a las fechas, ¿te han parecido adecuadas o propondrías otras?				
<hr/> <hr/>				
Saioetan erabili den material didaktikoa nahikoa izan da? ¿El material didáctico utilizado ha sido suficiente?	1	2	3	4
<hr/> <hr/>				
Osasun-agentek egokiak izan dira? / Los agentes de salud han sido adecuados				
- Erizaina / Enfermero/a	1	2	3	4
- Medikua / Médico	1	2	3	4
- Pedagogo / Pedagogo/a	1	2	3	4
- Psikologoa / Psicólogo/a	1	2	3	4

Iturria: egileak egina.