特殊教育季刊　民102年9月　第128期　第27-34頁
Doi: 10.6217/SEQ.2013.128.27-34

雷特氏症患者在醫療保健、動作機能和社會溝通三方面可能造成的影響與介入策略

潘正宸*
美國德州女子大學體育研究所
博士班學生

王慧婷
國立臺灣師範大學特殊教育學系
助理教授

摘　要

國內有關雷特氏症（Rett syndrome）之研究闕如，其先天罕見的基因突變，使發展階段一至四期，從早發期、急速退化期、假性高原期及運動惡化後期。有先進步在後退化的特殊性，使醫療、動作、社會溝通功能需求上讓照顧者無從所適。本文所闡述的醫療、動作發展、社交溝通的三個觀點及歸納相互的影響，作為雷特氏症的研究者及臨床工作者之未來建議。

關鍵詞：雷特氏症、自閉症、嚴重智能障礙、音樂治療

The Impact and Intervention Strategies of Medical Health Care, Motor Development and Social Communication in People with Rett Syndrome

Cheng-Chen Pan
Doctoral Student,
Department of Kinesiology,
Texas Woman's Ulniversity

Hui-Ting Wang
Assistant Professor,
Department of Special Education,
National Taiwan Normal University

Abstract

In Taiwan, studies of Rett Syndrome are still scant and under-researched. This rare Syndrome of genetic mutation results in its special four developmental stages: early onset, rapid destructive stage, pseudo-stationary, and late motor deterioration. What is unusual about this condition is its tendency toward improvement in its early stages, but rapid regression afterward. The unique representation of symptoms makes caregivers bewildered as to how to meet patients' needs for medical health care, motor

IlyWeb

* 本文以潘正宸(roger.pans@gmail.com)為通訊作者。

development and social communication. The present study was designed to address the impact of the above three perspectives and intervention strategies in people with Rett Syndrome. Future challenges and recommendations are included as well.

Keywords：rett syndrome; autism; profound intellectual disability; music therapy rett

壹、前言

屬罕見疾病的雷特氏症(Rett syndrome, 簡稱RS)在國內的實徵研究甚少，研究主題著重環繞於基因突變及症狀的關連。然而，實際影響患者至深的醫療保健、動作機能和社會溝通方面的綜合論述的文獻仍顯缺乏，使得目前教育現場中，難以著力。是以，本文目的除描述雷特氏症四大發展階段的特徵，並介紹其在醫療、動作、溝通三個方面的交互影響，藉此在教學或介入環境中，能有效評估患者可能的需求，因而提供策略及介入方式來提升因障礙所損失的功能。

貳、什麼是雷特氏症？

雷特氏症屬複雜性神經系統的罕見疾患，基因突變是為主要病因，雷特氏症以首次發現於1966年的Dr. Andreas Rett為命名，在美國的盛行率約一萬至兩萬三千分之一(National Institute of Neurological Disorder and Stroke, NINDS, 2011)。Bruey (2004)也定義雷特氏症為廣泛性發展障礙之一，好發於女性患者（極少數的男性可存活），並常被診斷為泛自閉症障礙症候群(Autism Spectrum Disorder, 簡稱ASD)，認知能力也常受到嚴重影響。然而不同的是，這個罕見疾病的特徵可在其六到八個月的時候可以被發現(Rett Syndrome Research Foundation, 2008)。根據美國精神醫學學會心智疾患診斷與統計手冊第四版(American Psychiatric Association, 2000)，雷特氏症的診斷標準需滿足於以下條件：一、在5個月到4歲中，頭部發展(head growth)較為緩慢；二、失去有目的性手部動作的功能；三、喪失社交性的參與；四、步伐協調性不佳及身體軀幹的活動有障礙；五、接受性及表達性語言的顯著問題。

另外，NINDS (2011)也提供雷特氏症候群四個臨床症狀的發展期供追蹤參考，如下：

一、早發期

早發期(early onset)發作約在6至18個月大，可能持續約1個月到1年。此時期症狀不明顯，在坐立或爬行的粗大運動上，手寫功能及頭部發展上有發展遲緩的情形，但父母及醫生容易忽略這些細微的發展情形。臨床發現，嬰兒會喪失一些視覺接觸的能力或是對無法對玩具產生興趣。

二、急性退化期

急性退化期(rapid destructive stage)通常在1到4歲時發作，持續數週到幾個月不等。最主要症狀為無法運用手部做有目的性的任務（如，指東西、拿取物品等）及典型刻板的手部動作出現（如，擰、搓、拍手、拍某物體或手掌合握並不自主反覆地移動到嘴邊附近或將手放在身體兩側）。其他動作發展（如：跑、跳）也可能因為步伐不穩受影響。頭部成長問題（頭圍過小）常在這個時期被發現。有類似自閉症的症狀，如失去社交性的互動及溝通，也有可能會喪失口語能力。這時期還可能在清醒時發生呼吸節律異常的問題，像是間歇性的暫停呼吸或是換氣過度，但睡眠時卻又恢復正常。其他症狀包括易有不正常的睡眠週期或易怒。

三、高原期或稱假性穩定期

高原期或稱假性穩定期（plateau or pseudo-stationary）是在2歲到10歲間發作，發作後可能持續至一年。失用症(apraxia)、動

作發展問題、及癲癇為該時期的主要特徵。但易怒、哭及類自閉症行為能獲得改善。患者對周遭環境會感到興趣。溝通技能、注意力廣度改善，對環境的改變較為敏感。部分雷特氏症的女孩子停留在此階段而不再惡化下去。

四、運動惡化後期

運動惡化後期(late motor deterioration)在10歲或以後發作。若在此時期發作，活動力將降低，如肌肉無力、身體僵硬、易痙攣抽搐、肌肉張力異常（四肢或軀幹張力過大）和脊柱側彎為該時期主要特徵。原可自主行動的患者，可能逐漸喪失行走的能力。令人鼓舞地是，在認知、溝通或手部功能方面退化情況減緩。反覆固著性的手部動作頻率也會減低及眼睛凝視能力會有所改善。

參、雷特氏症對患者在醫療保健、動作發展及社會溝通功能的影響

因為雷特氏症的特殊性，前期的快速退化，後期假性高原，讓父母容易有「大雞晚啼」的錯覺，錯過「早期介入、早期療育」的黃金期。而相同年齡的雷特氏患者，在不同的四個發展階段中有的快，有的慢，所歷經的時間不同，殘留能力的程度也就不同，所以無法用年齡去界定罹患雷特氏症的患者目前現況能力為何。意味身旁的教育工作者或父母需留意NINDS (2011)所提及的四個發展階段，紀錄患者「過去退化的能力是什麼」、及「現在還能做到什麼」。筆者將在以下闡述教養照護雷特氏症患者在醫療、動作發展，及社交溝通上的主要衝擊及相關策略。

一、雷特氏症對醫療保健的影響與可能的介入策略

雷特氏症候群有時在初步常診斷為自閉症並伴隨嚴重智能障礙，但仍有獨特的典型特徵，喪失之前學習到的能力，而且其他如手寫功能、癲癇、不佳的身體協調、平衡感，及退化的肌肉適能及不正常張力都會導致之後失去身體的自主能力等等。Smeets, Chenault, Curfs, Schrander-Stumpel和Frijns (2009)長期追蹤103位雷特氏症者（30至40歲）的醫療照護需求的研究中，92%屬MeCP2的基因突變、60%尚保留坐或行走的能力、44%的手部功能退化、高達86%喪失口語能力、30%的癲癇、脊椎側彎、脊柱後凸（駝背）或合併兩者佔27%，需要手術矯正者佔13%。Moore, Fyfe和Mulroy (2005)在澳洲大規模調查152位雷特氏症患者家庭有關健康服務需求的問卷發現，最容易導致嚴重依賴醫療服務的關鍵是母親對該罕見病徵的瞭解程度、社會經濟的支持、基因變異的程度導致退化等。綜合上述，雷特氏症者倚賴醫療服務的需求很高，如前所述的癲癇、脊椎側彎、行走能力退化、口語能力喪失、手部功能不彰等等，可能影響與早期家庭親情的緊密連結的程度，也影響動作發展、及溝通上的發展。

雷特氏症有許多醫療上需留意的問題，其中對特教工作者來說，癲癇應該是最主要的問題。癲癇是大腦不正常放電的一種現象，類型包含失神或稱小發作(absences)、單純性發作(simple)、或複雜局部性發作(complex partial)、僵硬(tonic)、陣攣抽搐(myclonic)、全身性僵直陣攣型發作或稱大發作(tonic-clonic) (The Merck Manual, 2008)。對雷特氏症患者來說，可能同時有複雜局部性發作或大發作的癲癇。全身性僵直陣攣突發性的發作，可能讓雷特氏患者被周遭的環境所傷（如，頭部重擊到桌腳、在危險的馬路上行走），使立即危及生命的可能。引發癲癇原因很多，如環境溫度、情緒的影響等等，故需要照顧者持續觀察的記錄以瞭解誘發的主要因素。除癲癇之外，食道胃酸逆流、便秘、脊椎側彎、和呼吸頻率異常（如暫停呼吸或過度換氣）、失眠、血液循環異常（如手

腳冰冷、不易出汗）、及不良的體溫調節問題(International Rett Syndrome Association, 簡稱IRSA, 2008)。脊椎側彎的成因，主要是來自控制身體平衡相關肌群，其張力的不平衡所致。輕微的脊椎側彎，在保守的治療上，嬰幼兒時期可嘗試使用背部支架來減輕其逐步惡化的嚴重性。但如果脊椎側彎影響到坐姿、站姿或壓迫到內在器官的話，開刀治療是被視為能有效改善脊椎側彎的情況，使之最後不致壓迫而影響行走的功能(Kerr & Burford, 2001)。

呼吸頻率異常，是源自腦幹無法有效抑制迷走神經來控制正常呼吸和心臟跳動的問題所導致，通常在睡眠後，頻率異常的情況就會消失(Julu et al., 2001)。而且，呼吸暫停(apnea)現象常見所有年齡層雷特氏症患者，但不同年齡層在呼吸節律上的表現點不同。年輕患者慣於用力吸氣，反之，年紀較長的雷特氏患者，因為自主神經無法控制上呼吸道肌肉的收縮，所以需額外刻意的施力將空氣吐出肚外。因為無法透過自主神經來控制非隨意肌（involuntary muscle，如呼吸道、腸胃）的症狀，導致患者呼吸短促、或長時間的呼吸中止的狀況發生(Julu et al., 2001)。和教養上有關的棘手問題是餵食時，發生呼吸中止該如何處理？因為呼吸道與食道的「開關」短路，造成噎到的情況多。可行的策略是服用含血清素(serotonin)及丁螺環酮(buspirone)的藥物，改善呼吸道等非隨意肌的運作(Julu et al., 2001)；或是在教養上，減少每次入口的份量、調整湯匙深淺，都能減少噎到的情況(Katsiyannis, Ellenburg, Action, & Torrey, 2001)。因為有常見的餵食困難，故有生長遲緩的問題。這些潛在醫療上的狀況影響了身體動作的發展，及自主能力的表現。所以父母、教師、校護及其他照顧者都必須認識潛在醫療的需求，並做好危機處理的預防。而餵食訓練在雷特氏症者有其必要性，因為能提升生活自理的能力，增進嘴部及手指精細功能，和手臂粗大能力等的協調能力。餵食訓練亦即運用手臂的移動，拿著湯匙移到食物前，接著用湯匙舀食物，再來運用手臂，將湯匙移到嘴巴附近，等嘴巴打開，將食物放進口中，最後拿空的湯匙移動回餐盤前，依序反覆(Qvarfordt, Engerstrom, & Eliasson, 2009)。

二、雷特氏症對動作發展的影響與可能的介入策略

罹患雷特氏症的小孩易有粗大功能及精細動作的問題，例如擲、接、跳的問題，或建議需使用握筆器(Bruey, 2004; Novitsky, 2008)。如前段所敘述，肌肉張力會因為不同發展時期而不同，而因為退化的手部書寫能力，雷特氏症患者粗大動作通常比精細動作好。常見刻板性的手部動作也被認為是缺乏意義非自主運用的功能，這樣的行為特徵恰符合典型的自閉症行為模式(NINDS, 2011)。所以，這樣的外顯行為難以進行有效介入而常阻礙了教學及練習動作技能的機會(Katsiyannis et al., 2001)。例如，因為練習書寫的動作小，容易混淆有意識性的手部書寫及無意義性的手部刻板動作。

介入手部活動刻板行為的研究裡，早期建議使用被動式的夾板療法(splinting)以減低無意義的手部活動(Katsiyannis et al., 2001)，這個方式雖容易實行，且低成本，但最大缺點也影響了正常手部與其他身體部位功能性的展現，例如，阻礙手部與嘴巴的行為關連，導致無法學習到自我餵食。此外，用在包裹固定手部的矯型器，因長時間的包覆，常產生皮膚過敏或細菌感染，對雷特氏症者常感到不適(Kerr & Burford, 2001)。所以，手部精細功能的退化雖是雷特氏症的特徵之一，但不代表會完全喪失，故過度使用夾板療法可能剝奪雷特氏患者在幼時學習生活自理能力機會。在近年介入改善手部刻板動作的研究，建議音樂治療(Francis & Banai, 2011; Katsiyannis et al., 2001; Koppenhaver et al, 2001; Merker, Bergström-Isacsson, &

©Tyw

Engerström, 2001; Sokira, 2007)或是使用其他動機強烈的活動來促進個案能高頻率的使用手部，搭配單手夾板治療，訓練刻板動作頻率較低的非慣用手進行社會互動、遊戲治療、自我餵食的課程介入，都能減少刻板手部動作發生的頻率(Kerr & Burford, 2001)。

另一方面，失用症(apraix)和運動失調症(ataxia)也常見影響雷特氏症者。失用症是一種大腦無法傳遞來控制行為動作的失能症(Hunter, 1999)。意思就是患者想要執行某些動作，但似乎無法告訴身體該如何做，變成有點緩慢或做的不正確。運動失調症發生在某部分控制動作或平衡的神經傳導系統有程度上的損傷(National Ataxia Foundation, 2011)。臨床上，運動失調症的雷特氏患者會有定點與定點中轉換的困難（如，從坐姿到站立），或是在平衡上，單腳跳、彎腰、單腳站立會有力不從心的問題(Hunter, 1999)。由上可知，合併失用症及運動失調症明顯影響雷特氏症者的站、坐姿，連移動的能力，影響動作技能上的粗大動作及精細功能的學習及發展，他們不知道「如何」平衡協調運用四肢及軀幹。考量個別化的坐姿或改良座椅的設計，讓擺位方式讓肢體易於運用，皆須特教工作者、物理及職能治療師應用於不同課程之內(Kerr & Burford, 2001)。

低張力(hypotonia)為另外一個雷特氏症的典型特徵，肌肉呈現鬆垮、無力，但此為神經元先天損傷的問題而非缺乏足夠運動因素所致(NINDS, 2011)。所以，在肌肉力量上，患者難以有效率的展現抓握物品的能力，或是丟擲動作中，瞬間肌肉收縮的動作產生能量反應；其他如痙攣造成肌肉緊繃，或因柔軟度的問題，讓雷特氏症者在一般體育課程的參與程度受限。例如，上肩的投擲或是坐姿體前彎的體適能檢測。

有關身體活動在雷特氏症者的國內、外研究缺乏。但根據Lotan, Isakov和Merrick (2004)的體適能研究，以4位有獨立行走能力的雷特氏症的女孩（8歲半到11歲），以0.5（公里/時）的速度在跑步機上做心肺適能的前、後測的實驗設計發現，其心肺適能經兩個月介入後有顯著的改善。Thompson和Block (2010)也提出指導雷特氏症者動作技能及課程調整方面的幾個建議，如下：

（一）因雷特氏症特質類似自閉症，建議以教師為導向教學法（直接教學法）、或命令式的方式來完成活動。

（二）因為溝通和訊息處理的困難，提供圖片式的輔具（如溝通版），多重的訊息呈現的教材（如可呈現視覺、聽覺的電腦軟體），或是提供直接肢體的協助提示。

（三）高度結構化的課程設計。使接續的學習活動變成是可預測性的，例如，提供圖片化的功課表。並提供一次簡單化的指導語，雷特氏患者可以容易做回應。

（四）因雷特氏症者易受挫的情緒反應（如暴怒），尋找有效的增強物（音樂、食物、或社會性增強）可增加課堂任務時的注意力。

（五）因肌肉力量的受限、平衡感、肌肉張力、逐步退化性的手部功能，教師需在環境、教材教具做調整（例如，球變大、變輕、距離變短）。

三、雷特氏症對社會溝通的影響與可能的介入策略

雷特氏症的四個發展階段，對社交方面的衝擊在不同階段有不同的情況發生。例如，在第二階段的急性退化期，雷特氏症者逐漸喪失之前所已發展過的技能(Bruey, 2004)。失去基本的溝通方式（如凝視對方微笑、手指某有興趣的物品）及動作技能，所以在需互動情境下的遊戲活動中，第二期的雷特氏症患者因為難以與旁人或同儕產生有意義的互動，該時期的易怒、易哭泣、缺乏眼神的接觸等明顯的特徵，讓雷特氏症患者通常被認為無法主動建立友誼關係(Evan & Meyer, 2001)。

第三期的雷特氏症患者比較能有社交互

動(Bruey, 2004)。儘管這個時期在口語溝通還是有些困難，但在身體語言及表情上可以與父母或同儕互動(Kerr & Burford, 2001; Evan & Meyer, 2001)。例如，可以「看」著同儕「做」微笑的表情，並「發」出笑聲。被診斷出雷特氏的嬰幼兒，如果早期能與父母多一點情感上的接觸（如，面對面肢體互動），即便在歷經快速退化期後，之後似乎能保留一些聲音，類似旋律的和父母互動(Koppenhaver et al., 2001)。唯有一點需注意，所謂外顯的社交互動表現形式，需與前述呼吸節律的異常做區隔。不正常的呼吸節律的引發與情緒爆怒、對周遭環境過度警戒有關，導致和患者短促呼吸、刻意呼氣或吸氣與社交上「引起注意」的心理需求混淆(Kerr & Burford, 2001)。

不可否認，任何學習目的搭配音樂治療的介入模式，目前對於雷特氏症者促進有意義的互動或溝通上扮演非常關鍵的角色(Kerr & Burford, 2001)。根據Merker, Bergström-Isacsson及Engerström (2001)針對144位，4歲到58歲的雷特氏症，其主要照顧者的問卷調查發現，高達96%的比例對音樂感到興趣，其中64%有歡愉反應、聽到音樂後，23%有穩定情緒的作用、6%感到興奮、6%感到其他正面的反應。每位雷特氏症患者，在聽3到5首的旋律中，發現52%有其特定音樂感到偏好。這在教育的觀點上暗示了音樂旋律在雷特氏症者上似乎有一個潛在的，可導入性的機會介入，因為沈浸在音樂環境中，患者的行為反應，可以轉變成一個可接收性的，並可表達性的回饋外界的一種社交模式(Kerr & Burford, 2001)。

Hetzroni和Rubin (2006)在研究11位女性雷特氏症患者（4到11歲，4位在假性高原期、4位在運動惡化後期）在4種熟悉的活動（閱讀、電腦、電視、錄音帶）及第1次嘗試（積木、玩沙子）中，進行活動中，及介入課程中止，兩者可能有的功能性的溝通行為（眨眼、過度換氣、發出聲音、磨牙……）的異同。結果顯示，無論哪一項活動中止後，眨眼的頻率比在活動進行中顯著提高、刻板的手部動作也增加，但轉移雙手的運用（例，將在左手的東西拿到右手）在活動中的頻率減低。對第一次嘗試的活動，雙手接觸的頻率增加；對於比較熟悉的活動，動機似乎較高，同時刻板的手部動作減少(Hetzroni & Rubin, 2006)。由以上文獻可知，刻板非自發性手部活動，不見得全是無意義的動作表徵。能引發足夠動機的課程介入或許能使無意識的、非自發性的動作轉換成患者在活動中具某種需求上社交互動的表現，所以反應行為並不完全一致。例如，有個案活動被打斷的情境後，或許因為環境轉換、情緒變化引發過度換氣（用力吸換氣）(Hetzroni & Rubin, 2006)。在Sigafoos, Woodyatt, Tucker, Roberts-Pennell和Pittendreigh (2000)的觀點認為過度換氣除有醫療上的意義外，對雷特氏患者可能也代表某溝通需求的企圖。

然而，社交互動的接收，不外乎以「聽」、「說」、「視」、「動」為主的訊息處理，如何在音樂裡呈現有利知識學習的情境，並建構一個輸出的管道，在教育伴隨嚴重智能障礙及喪失互動技巧模式的雷特氏症患者，是現在特殊教育工作者極需嘗試的。無論歷經那個發展時期，父母或老師需分析患者在任何口語或非口語上的表現，像是眼睛注視、溝通版、臉部表情、手勢動作，配合增強系統並給予回饋，找出相對應的溝通方式，建立個別化互動的溝通系統(IRSA, 2008)。言而總之，父母、老師、同儕都需要更多的障礙覺知(disability awareness)來創造一些與雷特氏症者溝通的機會，以促進多一點的社會接納的程度。

MyWeb

肆、未來建議與挑戰

一、對於研究者來說

因為雷特氏症屬基因變異，不同基因變異情況，臨床顯型(phenotype)也有差異。這樣的差異需透過研究，推動積極的親職介入

並融合醫學觀點，在早期療育時期發展不同的合作模式。本文列舉的國外實徵研究，樣本數稀少，每位個案基線期、介入期和維持期，容易受到個案之前經驗及所屬哪一個發展階段影響。未來研究可嘗試在篩選相同發展階段內的患者進行相關研究，以獲得各階段內更正確且深入的訊息。再者，雷特氏症刻板的手部動作會混淆觀察者對於其社會意義的定義，宜謹慎為任何動作反應貼上標籤，後續研究目標可進行課程介入後，探討刻板非自發性的手部活動所代表的互動意義。

二、對臨床工作者來說

因為醫療保健、動作發展及社會溝通的相互影響，讓教育雷特氏症者的有效介入複雜化。但研究發現，音樂在環境的介入，已被視作能引起雷特氏症者動機的主要媒介(Francis & Banai, 2011; Katsiyannis et al., 2001; Koppenhaver et al., 2001; Merker et al., 2001; Sokira, 2007)，例如能穩定情緒及展現合宜歡愉的神情(Merker et al., 2001)；在行為上，當運用不同聲頻的音樂刺激（如：古典音樂）也能使患者在活動參與上有較高的參與度(Francis & Banai, 2011)。因此，如何運用音樂對雷特氏症的獨特性，組織融合認知、技能、情意的三大學習主軸變成是教育雷特氏症者的主要課題。

雷特氏症患者動作會明顯退化，需實施動作技能課程，提供學習經驗，使維持手部功能，及身體平衡穩定的能力。原則包含使用直接教學法、使熟悉活動流程（避免因期待落空，而情緒過度起伏，避免誘發呼吸頻率異常的機會），並提供機會有社會性的互動。

伍、結論

每一個罕見疾病的認識及處理，對所有特教工作者來說，都是一項項對於未知領域的突破。根據Andersen (1995)所提出健康服務需求的多變量模式(multivariate models for health service use)，引發因子包含人口統計、社會結構、基因變異、和臨床症狀的交互影響，導致需要醫療健康服務的程度多或寡。罕見疾病醫療上基礎的認識與瞭解（基因變異、臨床表現），在人為可改善的環境（人口統計、社會結構）後，逐漸減少醫療服務上的依賴，有助於後續有效的介入治療。抽絲剝繭後，每一項的行為表徵在特殊教育上有其意義。雷特氏症雖然無法治癒並伴隨嚴重智能障礙，希望本篇能拋磚引玉，提供其醫療上、動作技能學習、及社交情感上的可能需求，盡可能的提供服務，繼續創造雷特氏症者有利學習的空間。

參考文獻

American Psychiatric Association. (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed. Text Revisions). Author. doi: 10.1176/appi.books.9780890423349

Andersen, R. M. (1995). Revisiting the behavioral model and access to medical care: Does it matter? *Journal of Health and Social Behavior, 36*(1), 1-10. doi: 10.2307/2137284

Bruey, C. T. (2004). *Demystifying autism spectrum disorders: A guide to diagnosis for parents and professionals.* Bethesda, MD: Woodbine House.

Evans, I. M., & Meyer, L. H. (2001). Having friends and Rett Syndrome: How social relationships create meaningful contexts for limited skills. *Disability and Rehabilitation. 2.5*(3-4), 167-176. doi: 10.1080/09638280150504243

Francis, H., & Banai, K. (2011). Effects of 'The Listening Program' on children with profound and multiple learning difficulties. *International Journal of Therapy & Rehabilitation, 18*(11), 611-621.

Hetzroni, O. E., & Rubin, C. (2006). Identifying patterns of communicative behaviors in girls with Rett syndrome. *AAC: Augmentative & Alternative Communication, 22*(1), 48-61. doi: 10.1080/17461390500387320

Hunter. K. (1999). *The Rett Syndrome handbook.* Llinton, MD: International Rett Syndrome Association.

International Rett Syndrome Association (2008).

HyWeb

Rett Syndrome. Retrieved from http://www.Rettsyndrome.org

Julu, P. O. O., Kerr, A. M., Apartopoulos, F., Al-Rawas, S., Witt Engerstrom, I., Engerstrom, L., & Hansen, S. (2001). Characterizations of breathing and associated central autonomic dysfunction in the Rett disorder. *Archives of Disease in Childhood, 85*(1), 29-37. doi: 10.1136/adc.85.1.29

Katsiyannis A., Ellenburg, J. S., Action., O. M., & Torrey, G. (2001). Addressing the needs of students with Rett Syndrome. *Teaching Exceptional Children. 33(5),* 74-78.

Kerr, A. M., & Burford, B. (2001). Towards a full life with Rett disorder. *Pediatric Rehabilitation, 4*(4), 157-168. doi: 10.1080/13638490210121694

Koppenhaver, D. A., Erickson, K. A., Harris, B., McLellan, J., Skotko, B. G., & Newton, R. A. (2001). Storybook-based communication intervention for girls with Rett syndrome and their mothers. *Disability & Rehabilitation, 23*(3/4), 149-159. doi: 10.1080/09638280150504225

Lotan, M., Isakov, E., & Merrick, J. (2004). Improving functional skills and physical fitness in children with Rett syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research: 48*(8), 730-735. doi: 10.1111/j.1365-2788.2003.00589.x

Merker, B., Bergström-Isacsson, M., & Engerström, I. W. (2001). Music and the Rett disorder: The Swedish Rett Center survey. *Nordic Journal of Music Therapy, 10*(1), 43-53. doi: 10.1080/08098130109478016

Moore, H., Fyfe, S., & Mulroy, S. (2005). Health service use in Rett syndrome. *Journal of Child Neurology, 20*(1), 42-50. doi: 10.1177/08830738050200010701

National Ataxia Foundation. (2011). *Diagnosis of ataxia*. Retrieved from http://www.ataxia.org/learn/ataxia-diagnosis.aspx

National Institute of Neurological Disorder and Stroke. *Rett Syndrome fact sheet*. Retrieved from http://www.ninds.nih.gov/disorders/rett/detail_rett.htm

Novitsky, S. (2008). What is Rett Syndrome? *Exceptional Parent, 38,* 31-32.

Qvarfordt, I., Engerstrom, I. W., & Eliasson, A. (2009). Guided eating or feeding: Three girls with Rett syndrome. *Scandinavian Journal of Occupational Therapy, 16*(1), 33-39. doi: 10.1080/11038120802326214

Sigafoos, J., Woodyatt, G., Tucker, M., Roberts-Pennell, D., & Pittendreigh, N. (2000). Assessment of potential communicative acts inthree individuals with Rett syndrome. *Journal of Developmental and Physical Disabilities, 12*(3), 203-216. doi: 10.1023/A:1009461704556

Smeets, E. E. J., Chenault, M., Curfs, L. M. G., Schrander-Stumpel, C. T. R. M., & Frijns, J.-P. (2009). Rett syndrome and long-term disorder profile. *American Journal of Medical Genetics Part A, 149A*, 199-205. doi: 10.1002/ajmg.a.32491

Sokira, J. M. (2007). Interpreting the communicative behaviors of clients with Rett Syndrome in music therapy: A self-inquiry. *Qualitative Inquiries in Music Therapy, 3*, 103-131.

The Merck Manual. (2008). *Seizure disorders.* Retrieved from http://www.merck.com/mmhe/secO6/chO85/chO85a.html

Thompson, V., & Block, M. E. (2010). Rett syndrome: Implications for physical education and other movement settings. *Palaestra, 25*(2), 19-26.

HyWeb