

Fizikalna terapija za Rettov sindrom

Meir Lotan

Odjel fizikalne terapije, Sveučilište Ariel, Ariel, Izrael.

Izraelski nacionalni tim za evaluaciju Rettovog sindroma, bolnica Sheba, Ramat-Gan, Izrael.

Izazov

Rettov sindrom (RTT) uzrokuje neurološki i razvojni zastoj koji se manifestira kroz brojne poteškoće, kao što su gubitak funkcionalne uporabe ruku, gubitak stečenog govora, apraksija, ataksija, disfunkcija autonomnog živčanog sustava, zaustavljanje rasta, te nepravilnosti tonusa mišića [1-3]. Postoje određene intervencije koje je moguće primijeniti za podizanje kvalitete života pojedinaca sa RTT-om i njihovih obitelji.

Ovo poglavlje ukazuje na neke od osnovnih fizičkih poteškoća koje tipično pokazuju pojedinci s RTT-om, te opisuje moguće tehnike intervencije prema malobrojnoj dostupnoj literaturi. Temelji se na iskustvu autora stečenom u proteklih 25 godina prilikom evaluacije preko 500 pojedinaca s RTT-om diljem svijeta. Spomenuti autori su dio Izraelskog nacionalnog tima za evaluaciju RTT-a, te tima terapeuta koji su tjedno radili sa oko 13 pojedinaca s RTT-om.

Radi dugovječnosti pojedinaca sa RTT-om [4] i kompleksne prirode RTT invalidnosti, fizikalna je terapija važan dio brige kod ovog sindroma. Pojedinci s RTT-om pokazuju značajnu funkcionalnu raznolikost. Nekim mlađim pojedincima je onemogućeno samostalno sjedenje ili stajanje, dok drugi mogu postići visoke funkcionalne sposobnosti, kao što su trčanje, skijanje ili skakanje na trampolinu [5]. Radi takve raznolikosti, za svako dijete koje uđe u intervencijski program potrebno je napraviti temeljitu evaluaciju. Nakon takve evaluacije koju bi trebao obaviti multidisciplinarni tim [6,7], potrebno je osmisliti poseban individualan intervencijski program za svakog pacijenta.

U brojnim slučajevima, za dijete s RTT-om zadužen je tim specijalista. Specijalist zadužen za pojedinu disciplinu uključenu u terapijski program koristi kombinaciju različitih tehnika namijenjenih za održavanje i maksimiziranje funkcija pojedinca s RTT-om. Iako te tehnike ne liječe RTT, one mogu osobi sa RTT-om i njenoj obitelji pomoći da se nosi s nekim od funkcionalnih ograničenja tipičnih za RTT [8].

Timski rad

R Timski rad je izuzetno važan za uspjeh intervencijskog programa u kojem različiti članovi tima koordiniraju svoje terapijske intervencije radi planiranja terapijskih aktivnosti, uz sporazum svih članova tima (uključujući i roditelje i dijete s RTT-om). Dobro planirana intervencija od velike je važnosti za osobe s RTT-om [9, 10]. Takav program može održati ili poboljšati funkciju, prevenirati deformacije i osigurati položaj i mobilnost [10] te na taj način doprinijeti socijalnoj pristupačnosti klijenta.

Ciljevi

Osnovni je cilj intervencijskog programa fizikalne terapije poboljšati kvalitetu života i funkcionalne mogućnosti klijenta s RTT-om. Ovi ciljevi se mogu postići ako je intervencija usmjerena prema:

- Održavanju tonusa mišića i prevenciji/smanjenju abnormalnih pokreta
- Održavanju artikuliranog raspona pokreta i prevenciji kontraktura od rane dobi
- Smanjenju dispraksije pomoću repetitivnih funkcionalnih radnji
- Povećanju i poboljšanju kardiovaskularnih sposobnosti
- Stimuliranju upotrebe ruku
- Postizanju dinamične kontrole držanja
- Promociji bolje koordinacije i ravnoteže
- Prevenciji progresije skolioze od mlade dobi

Važnost rane intervencije

Rana intervencija kod RTT-a namijenjena je omogućavanju stjecanja razvojnih vještina, inhibiranju ili smanjenju dugotrajnih učinaka specifičnih faktora rizika u razvoju [11] i smanjenju “ukorjenjivanja” niza patoloških pokreta koje postaje teško ili nemoguće promijeniti.

Dopunski program

Pojam “dopunski program” implicira cjelodnevnu brigu za pojedinca, intenzitet pravilnih postupaka, neprekidno postavljanje u pravilni položaj i odgovarajuće pomoćne sprave. Dodatni program se ogleda i u podršci terapijskog režima pacijentice promjenom njenih aktivnosti tako da se svaki dnevni zadatak može koristiti za povećanje napretka naučenih lekcija, uz smisleni kontekst [12].

Skolioza

Najčešći problem koji nalazimo kod RTT-a uključuje promjene na kralježnici. Fenomen se može pronaći kod 80%-85% odraslih s RTT-om [1,13]. Radi njegove učestalosti, svi mladi ljudi s RTT-om trebaju proći pregled položaja kralježnice, asimetrije i iskrivljenosti kralježnice tijekom svog godišnjeg liječničkog pregleda.

Drugi problem kod skolioze u RTT-u je brza progresija, u prosjeku 14 stupnjeva godišnje [1,13]. Uz to, radi visoke pojavnosti skolioze preporučuje se da svako dijete s RTT-om bude uključeno u program prevencije skolioze od rane dobi.

Prognoza razvoja skolioze kod RTT-a je bolja kad se ona uoči rano i kad dijete može održati hodanje i penjanje po stubama [1]. Kompleksnost aktivnog i dinamičnog nadzora ljudskog pokreta posljedica je pravilnog senzornog unosa, pravilne evaluacije osjetilnih informacija iz velikog broja koštano – mišićnih elemenata uključenih u svaki pokret [14].

Skolioza i kifoza kod RTT-a počinju izostankom takve koordinirane sposobnosti, što dovodi do toga da dijete s RTT-om kompenzira individualiziranim fiksacijama ruku (stereotipni pokreti) i fiksacijom rigidnosti tijela koja s vremenom vodi do razvoja deformacija kralježnice kod RTT-a).

Ovome mogu pomoći aktivne vježbe i rutina pasivnog raspona pokreta. Održavanje ravne kralježnice važno je i može se postići aktivnostima namijenjenim osiguranju proprioceptivnog (poravnanje tijela), te kinestetičkog (osjeti primljeni iz zglobova i mišića) unosa, čime se poboljšava svjesnost pojedinca [15].

Snažno se preporučuje umetanje dinamičke osnove kontrolnih tehnika od rane dobi. Čest intervencijski pristup za liječenje skolioze obično je kombinacija sljedećih tehnika:

- Intenzivni fizički i hidroterapijski tretmani postižu najbolje rezultate [13, 16].
- Intenzivne preventivne mjere prije pojave prve asimetrije kralježnice.
- Intenzivno liječenje počinje čim se primijeti prva asimetrija kralježnice [16].
- Intenzivno hodanje (ili stajanje, ako osoba nije pokretna) [16].
- Tretman “pretjerane korekcije” koji je predložio Hanks [13,18], primjenjuje se za prilagođavanje iskrivljenja srednje linije kod osoba koje imaju skoliozu kojom dominira iskrivljeni senzorni sustav. Postoje radovi o 4-5 slučajeva u kojima je zaustavljeno napredovanje skolioze uporabom ove metode [19].
- Aktivan režim protiv skolioze – ova intervencija uspijeva smanjiti skoliozu s 30 na 20 stupnjeva kod djeteta s RTT-om. [18].
- Aktivnosti dinamičke središnjice prilagođene razini svakog djeteta.
- Kontrole – posjete ortopedu (najmanje dva puta godišnje; češće ako dijete pokazuje početne znakove skolioze i mlađe je od pet godina) [2, 20]

Hodanje

Kretanje ili hodanje je vještina koja zahtijeva kompleksnu razinu koordinacije. Približno 50%-85% sve djece s RTT-om postiže mogućnost hodanja [1]; neki tu sposobnost izgube kasnije u životu. Hodanje je iznimno važno kod RTT-a, jer prevenira osteoporozu, ojačava mišiće donjih ekstremiteta i aktivira respiratorni i vaskularni sustav.

Dobro je poticati hodanje kod onih koji mogu hodati [16], ali je ponekad nemoguće naučiti dijete hodati ako nije prisutna potrebna koordinacija [21]. S druge strane, neki pojedinci s RTT-om prohodaju sa 6, 16 ili čak 21 godinom. Postoje i izvješća o pojedincima s RTT-om koji su izgubili sposobnost hodanja, ali su je vratili, nakon što su bili vezani za kolica oko 5 [22], 12[10] pa čak i 20 godina [23], a naša istraživanja ukazuju da 80% pojedinaca s RTT-om koji mogu neovisno hodati, mogu izgubiti i vratiti tu sposobnost prosječno dva puta tijekom života.

Znajući važnost kretanja za zdravlje i kvalitetu života, potiče se održavanje hodanja kod osoba s RTT-om, kao i kod onih pojedinaca s RTT-om koji su s vremenom izgubili sposobnost kretanja [2].

Generalno, dobro je uspostaviti naviku redovitih dnevnih šetnji kao preventivnu mjeru protiv neaktivnosti i sjedilačkog načina života. Otkrivena je korelacija između mogućnosti hodanja (određenije, penjanja stubama) i blažih slučajeva skolioze [24]. Otkriveno je da je hodanje kod RTT-a u korelaciji s poboljšanom fizičkom sposobnošću. [17]

Zaključak

RTT je razvojna invalidnost koja ima kompleksnu kliničku sliku. Raznolikost onih kod kojih je dijagnosticiran RTT zahtijeva intenzivnu, individualnu i stručnu njegu od djetinjstva, uključujući i postizanje kontrole sjedenja i stajanja, prevenciju asimetrije kralježnice i održavanje funkcionalne i fizičke izdržljivosti.

Poveznice

- [1] Hagberg B. Rett syndrome: Clinical and biological aspects. London: Mac Keith Press, 1993.
- [2] Lotan M. Management for Rett syndrome. Tel Aviv: Israel Rett Syndrome Center, 2006. [Hebrew]
- [3] Kerr AM, Julu PO. Recent insights into hyperventilation from the study of Rett syndrome, *Arch Dis Child* 1999;80:384-387
- [4] Percy AK. International research review. Presentation, IRSA 12th Ann Conf, Boston MA, 1996 May 24-27, tape 622-15.
- [5] Rett Syndrome Association of Australia Newsletter. October, 1996.
- [6] Lotan M, Wein J, Elefant C, Sharf A, Yoshei Y. The Rett syndrome evaluation center in Israel. A play based assessment model. Presentation, Ann Isr Phys Ther Assoc Conf, Dead Sea, March 2005.
- [7] Ellaway C, Christodoulou J. Rett Syndrome: Clinical characteristics and recent genetic advances. *Disabil Rehabil* 2001;23:98-106.
- [8] Hunter K. The Rett syndrome handbook. Washington, DC: Int Rett Syndr Assoc, 1999.
- [9] Cass H, Reilly S, Owen L, Wisbeach A, Weekes L, Slonims V, et al. Findings from a multidisciplinary clinical case series of females with Rett Syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2003;45(5):325-37.
- [10] Larsson G, Engerstrom IW. Gross motor ability in Rett Syndrome-the power of expectation, motivation and planning. *Brain Dev* 2001;23(Suppl 1):S77-81.
- [11] Majnemer A. Benefits of Early Intervention for Children With Developmental Disabilities. *Seminars in Pediatric Neurology*, Vol 5, No 1 (March), 1998: pp 62-69 [12] Finnie NR. *Handling the Young Child With Cerebral Palsy at Home*. Oxford, United Kingdom: Butterworth-Heinemann; 1996.
- [13] Rossin L. Effectiveness of therapeutic and surgical intervention in the treatment of scoliosis in Rett Syndrome. A seminar work. Pittsburgh, PA: Univ Duquesne, 1997.
- [14] Rosenbaum DA Human motor control. San Diego, CA: Academic Press. p. 411, 1991.
- [15] Lieb-Lundell C. The therapist's role in the management of girls with Rett Syndrome. *J Child Neurol* 1998;3(Suppl):S31-4.
- [16] McClure MK, Battaglia C, McClure RJ. The relationship of cumulative motor asymmetries to scoliosis in Rett Syndrome. *Am J Occup Ther* 1998;52:196-204.
- [17] Weeks L. Rett syndrome. Presentation, Sydney, Feb 1997.
- [18] Hanks SB. Motor disabilities in the Rett Syndrome and physical therapy strategies. *Brain Dev* 1990;12:157-61.
- [19] Budden SS. Management of Rett syndrome: A ten-year experience. *Neuropediatrics* 1995;26(2):75-7.
- [20] Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye DP, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E-L, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H. Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, *Spine* 2009;34(17):E607-17.
- [21] Sponseller P. Orthopaedic update in Rett syndrome. *Rett Gazette* 2001;1:4-5.
- [22] Lotan M. Regaining waking ability in individuals with RS – A case study. *Isr J Health Intellect Disabil* 2008;1(1):32-43. [Hebrew].
- [23] Jacobsen K, Viken A, Von Tetchner S. Rett syndrome and aging: A case study. *Disabil Rehabil* 2001;23(3/4):160-6.
- [24] Lotan M, Isakov E, Merrick J. Improving functional skills and physical fitness in children with Rett Syndrome. *J Intell Disabil Res* 2004;48(8):730-5.