

Botgezondheid beheersen bij Rett syndroom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kinderinstituut, Perth, West-Australië

Wat betekent botgezondheid?

Doorgaans verwijst botgezondheid naar de dichtheid van het bot. Een lage botdichtheid kan resulteren in zwakkere botten en verhoogde kwetsbaarheid voor breuken. Botgezondheid is belangrijk voor iedereen, met name voor personen op leeftijd.

Waarom is botgezondheid een probleem bij Rett syndroom?

De botdichtheid en botmassa zijn verminderd bij personen met Rett syndroom in vergelijking met vrouwen in de algemene bevolking. Als gevolg hiervan hebben ze bijna viermaal zo veel botbreuken dan de algemene bevolking. Breuken kunnen spontaan ontstaan door triviaal letsel of door een val. Ze komen vaak voor in de lange botten van de armen en benen. Breuken in de ruggengraat komen ook veel voor bij Rett syndroom en hangen doorgaans samen met botontkalking. Helaas blijven deze breuken vaak onopgemerkt en krijgen ze geen medische behandeling. Al vanaf een leeftijd van drie of vier jaar kan de botdichtheid bij meisjes met Rett syndroom verlaagd zijn. Veel individuen met Rett syndroom ontwikkelen zich tot volwassenen, dus het is cruciaal dat hun botgezondheid hun leven lang op de juiste wijze wordt beheerd.

Individuele personen met Rett syndroom hebben vaak minder spiermassa en hun botten zijn kleiner. Dit kan de botdichtheid beïnvloeden, vooral bij mensen die niet kunnen lopen. Sommige anti-epileptica kunnen worden geassocieerd met verlaagde botdichtheid. Problemen in de voeding en groei kunnen ook leiden tot botgezondheidsproblemen. Een verlate puberteit is veelvoorkomend bij Rett syndroom. Dit kan de botontwikkeling beperken, aangezien oestrogeen een belangrijke rol speelt in botvorming tijdens de puberteit. Puberteit wordt vaak verder vertraagd wanneer meisjes ondergewicht hebben (ook veelvoorkomend bij Rett syndroom) of bij individuen met de ernstigere p.Arg168* *MECP2*-mutatie.

Hoe veelvoorkomend zijn botgezondheidsproblemen bij Rett syndroom?

Een botbreuk is een aanzienlijke last voor mensen met Rett syndroom en hun verzorgers. Botbreuken zijn soms lastig te herkennen, omdat sommige individuen een verminderde gevoeligheid voor pijn hebben en ongemakken moeilijk aan kunnen geven. Botgezondheidsproblemen zijn niet gelijk onder alle individuen met Rett syndroom. Een hoger risico op breuken geldt voor mensen met de p.Arg168*- of p.Arg270*-mutatie, bij de aanwezigheid van epilepsie, en als bepaalde anti-epileptica worden gebruikt. Botbreuken zijn nauw verwant met de mobiliteitsniveaus en de capaciteit van het draagvermogen. Mensen met verminderde mobiliteit en beperkt draagvermogen hebben een hogere kans op botbreuken.

Hoe kunnen families hier thuis mee om gaan?

Familieleden en andere verzorgers moeten op de hoogte zijn dat botbreuken bij Rett syndroom frequent voorkomen, zodat ze afdoende toezicht kunnen houden tijdens activiteiten en het risico op ongelukken en vallen kunnen minimaliseren, zoals bij het gebruik van hulpmiddelen en tijdens een verplaatsing. Families kunnen hun dochters botgezondheid ondersteunen door waar mogelijk de fysieke activiteit te verhogen en door te zorgen voor een voldoende inname van calcium en vitamine D.

Mensen die afhankelijk zijn van een rolstoel, adviseren we te staan met ondersteuning tijdens een verplaatsing, alsmede het gebruik van een sta-frame voor ten minste 30 minuten per dag. Voor mensen die in staat zijn om te lopen, kunnen verzorgers streven om de wandelafstand en/of wandeltijd elke dag te verhogen. Het doel is 2 uur per dag, indien mogelijk. Ondersteund lopen wordt aangeraden wanneer de mobiliteit beperkt is. Het is belangrijk om met alle verzorgers, inclusief scholen, schema's te ontwikkelen voor veilige fysieke activiteiten.

Zijn er erkende behandeling/beheer opties?

Er dient in een vroeg levensstadium te worden begonnen met de klinische beoordeling van botgezondheid. Dit dient te worden voortgezet indien nodig, met name tijdens de puberteit. Men dient kennis te nemen van routine risicofactoren; het vermogen tot lopen, de aanwezigheid van mutaties die verwant zijn met grotere ernst (met name p.Arg168*, p.Arg255*, p.Arg270* of p.Thr158Met), voorgeschreven anti-convulsieve medicatie en voorgeschreven orale en intramusculaire progesterone medicatie. Als men al een botbreuk heeft gehad, verhoogt dit het risico op een volgende breuk. Wanneer risicofactoren zijn vastgesteld, dienen nulmetingen van de botmineraaldichtheid te worden uitgevoerd. Dit dient vervolgens in de toekomst te worden gecontroleerd waar nodig. Botmineraaldichtheid kan worden gemeten met ofwel een DEXA-scan of een kwantitatieve echografie. De klinische beoordeling kan het BMI toetsen, het mobiliteitsniveau, blootstelling aan zonlicht en voedingsinname van calcium en vitamine D.

Wat zijn de eerste behandelingsopties?

Er zijn twee voornamelijk interventiemogelijkheden voor het verbeteren van botgezondheid: door fysieke activiteit te vermeerderen om spieren aan te sterken en botdichtheid te verhogen, en door aanvulling van calcium en vitamine D. Gezien de verscheidenheid in fysieke mogelijkheden voor individuen met Rett syndroom, wordt een verwijzing voor een fysiotherapeut aanbevolen voor het opmaken van een fysieke activiteitenplan dat voldoet aan de behoeften van het individu. Wanneer de calciuminname laag is, kan deze worden verhoogd met calciumrijk of met calcium verrijkt voedsel. Als de calciuminname niet alleen met het dieet verhoogd kan worden, dan kan een dokter calciumsupplementen voorschrijven om te voldoen aan de lokale aanbevolen dagelijkse hoeveelheid. Periodieke bloedtests kunnen worden gebruikt om het vitamine D-niveau vast te stellen. Wanneer deze lager uitslaan dan 75nmol/L, dan zal uw dokter u aanraden om het lokale protocol te volgen met betrekking tot veilige en afdoende blootstelling aan zonlicht en supplementen. Een schema dient een realistische verwachting te bevatten voor het verhogen van belaste activiteiten en calcium en vitamine D inname, met inachtneming van de behoefte en het vermogen.

Farmacologische interventies worden overwogen in geval van een combinatie van lage botdichtheid en een geschiedenis van botbreuken. Bisfosfonaat medicatie kan zinvol zijn, maar hierover is momenteel weinig gepubliceerde literatuur met betrekking tot Rett syndroom. Botdichtheid dient een jaar na de bisfosfonate therapie opnieuw te worden beoordeeld om te controleren of de medicatie heeft geholpen en om verder gebruik, indien nodig, te begeleiden.

Welke opvolging is nodig?

Andere medicaties kunnen een effect hebben op de botgezondheid. Familieleden dienen hiervan op de hoogte te zijn en onduidelijkheden na te vragen bij de behandelend arts. Alle voorgeschreven medicatie dient te worden geïdentificeerd bij elk klinisch bezoek. Sommige medicatie die de menstruatiecycclus reguleert, kan het risico op botbreuken verhogen. Van sommige anti-epileptica is aangetoond dat ze het risico op breuken bij Rett syndroom verhogen, vergeleken met het risico bij het gebruik van geen of andere voorgeschreven anti-epileptica. Als over is gegaan op bisfosfonate therapie, dan wordt, gezien de onzekerheid van de effectiviteit van deze behandeling bij meisjes en vrouwen met Rett syndroom, regelmatig vervolgonderzoek en controle aangeraden (d.w.z. na een jaar van behandeling).

Verwijzingen

Jefferson A, Leonard H, Siafarikas A, Woodhead H, Fyfe S, Ward L, Munns C, Motil K, Tarquinio D, Shapiro JR, Brismar T, Ben-Zeev B, Bisgaard A-M, Coppola G, Ellaway C, Freilinger M, Geerts S, Humphreys P, Jones M, Lane J, Larsson G, Lotan M, Percy A, Pineda M, Skinner S, Syhler B, Thompson S, Weiss B, Witt Engerström I, Downs J. Clinical guidelines for management of bone health in Rett syndrome based on expert consensus and available evidence, PLOS ONE 2016 Feb 5;11(2):e0146824.