

Kaulų sveikatos būklės priežiūra Rett'o sindromo atveju

Jenny Downs ir Helen Leonard

„Telethon“ vaikų institutas, Pertas, Vakarų Australija

Ką reiškia kaulų sveikatos būklė?

Kaulų sveikumas paprastai siejamas su kaulų tankiu. Mažesnis kaulų tankis gali tapti kaulų silpnumo ir didesnio polinkio į lūžius priežastimi. Gera kaulų sveikatos būklė svarbi visiems, ypač vyresnio amžiaus asmenims.

Kodėl Rett'o sindromo atveju kaulų sveikatos būklė tampa problematiška?

Lyginant su sveikomis moterimis, asmenų, turinčių Rett'o sindromą, kaulų tankis ir masė yra mažesni. Dėl to kaulų lūžių atvejų pasitaiko beveik keturis kartus daugiau negu bendrojoje populiacijoje. Lūžiai įvyksta spontaniškai, dėl buitinių traumų ar parkritus. Dažniausiai lūžta ilgieji rankų ir kojų kaulai. Asmenims turintiems Rett'o sindromą dažnai pasitaiko ir stuburo kaulų lūžiai. Jie paprastai siejami su osteoporozė. Deja pastarieji dažnai lieka nepastebėti ir nesulaukia medikų dėmesio. Mergaitės su Rett'o sindromu kaulų tankio problemas gali patirti net nuo trejų - ketverių metų amžiaus. Daugelis Rett'o sindromą turinčių asmenų sulaukia pilnametystės ar net brandaus amžiaus, todėl svarbu jų kaulų sveikata rūpintis visą gyvenimą.

Asmenų su Rett'o sindromu raumenų masė paprastai yra mažesnė, o jų kaulai yra smulkesni. Tai gali turėti įtakos kaulų tankiui, ypač tais atvejais, kai asmenys negali vaikščioti. Su kaulų tankio mažėjimu taip pat galima sieti kai kurių vaistų nuo epilepsijos vartojimą. Kaulų sveikatos būklės problemas gali įtakoti prasta mityba ir augimas. Asmenų, turinčių Rett'o sindromą, lytinis brendimas neretai prasideda vėliau. Tai taip pat turi įtakos kaulų vystymuisi, nes estrogenas vaidina svarbų vaidmenį kaulų formavimuisi lytinio brendimo metu. Tai dažnas atvejis tarp nepakankamo svorio mergaičių (kuris taip pat būdingas Rett'o sindromui), arba tarp asmenų, kuriems pasireiškė sunkesnė p.Arg168* MECP2 mutacija.

Kaip dažnai pasitaiko kaulų sveikatos būklės sutrikimų Rett'o sindromo atveju?

Kaulų lūžiai kelia daug rūpesčių turintiems Rett'o sindromą ir jų globėjams. Kadangi kai kurie asmenys su Rett'o sindromu pasižymi mažesniu jautrumu skausmui, jiems sunku pasakyti apie patiriamą diskomfortą, todėl pastebėti lūžius gali būti sudėtinga. Ne visi asmenys su Rett'o sindromu patiria vienodas kaulų sveikatos būklės problemas. Asmenims su p.Arg168* arba p.Arg270* mutacijomis, esant epilepsijai ir vartojant tam tikrus vaistus nuo epilepsijos, tikimybė patirti lūžį yra didesnė. Lūžiai yra glaudžiai susiję su galimybe judėti ir nešti savo svorį – asmenys su mažesniu mobilumu ir pasižymintys mažesne galimybe nešti savo svorį, turi didesnę tikimybę patirti lūžius.

Kaip šeimos gali tuo pasirūpinti būdamos namuose?

Šeimos nariai ir globėjai turi žinoti apie asmenų, turinčių Rett'o sindromą, polinkį į kaulų lūžius, kad galėtų skirti tinkamą dėmesį jų fizinei veiklai ir taip sumažinti traumų ir kritimo pavojų, ypač naudojantis pagalbinėmis mobilumo priemonėmis ar perkėlimų metu. Šeimos gali pasirūpinti dukterų kaulų būkle didindamos jų fizinį aktyvumą ir užtikrindamos tinkamą kalcio ir vitamino D vartojimą.

Asmenims nuolat naudojantiems neįgaliojo vežimėlių, rekomenduojama su pagalba pastovėti tarp perkėlimų ir stengtis bent 30 minučių per dieną naudoti vertikalizatorių. Galinčiųjų vaikščioti

globėjai galėtų siekti padidinti kasdien nueinamą atstumą / pasivaikščiojimo trukmę, jei įmanoma, iki 2 valandų per dieną. Asmenims su ribota galimybe judėti rekomenduojamos pagalbinės vaikščiojimo priemonės. Siekiant nustatyti saugios fizinės veiklos tvarkaraštį, labai svarbu, kad planavimo procese dalyvautų visi globėjai, įskaitant mokyklų personalą.

Ar egzistuoja patvirtintos gydymo / valdymo galimybės?

Klinikinis kaulų sveikatos būklės vertinimas turi būti pradėtas anksti ir esant reikalui tęsiamas, ypač brendimo laikotarpiu. Būtina atsižvelgti į kasdieninės rutinos keliamus rizikos faktorius – galimybę vaikščioti, su sunkesnėmis pasekmėmis susijusias mutacijas (ypač p.Arg168*, p.Arg255*, p.Arg270* arba p.Thr158Met), vartojamus vaistus nuo traukulių, geriamus ir injekcinius progesterono preparatus. Praeityje pasitaikę lūžiai rodo didesnę riziką patirti lūžius ateityje. Tais atvejais, kai nustatomi rizikos faktoriai, būtina atlikti bazinį kaulų mineralų tankio matavimą ir jei reikia, stebėti jį ateityje.

Kaulų mineralų tankį galima įvertinti naudojant DEXA skenavimą arba kiekybinį ultragarso tyrimą. Klinikinis vertinimas gali apimti ir kūno masės indeksą, mobilumo lygį, buvimo saulėje laiką bei kasdieninio kalcio ar vitamino D vartojimo lygį.

Kokios yra pradinio gydymo galimybės?

Nemedikamentinį gydymą sudaro du kaulų sveikatos būklės gerinimo būdai: fizinio aktyvumo didinimas, siekiant sustiprinti raumenis ir padidinti kaulų tankį, ir kalcio bei vitamino D vartojimas. Kadangi Rett'o sindromą turinčių mergaičių ir asmenų fizinės galimybės stipriai varijuoja, rekomenduojama kineziterapeuto konsultacija siekiant sudaryti fizinės veiklos planą, pritaikytą pagal asmeninius poreikius. Jei kalcio įsisavinimas yra nepakankamas, jo kiekį galima padidinti vartojant kalciumo praturtintus ar kalcio daug turinčius maisto produktus. Jei kalcio suvartojimo negalima padidinti vien koreguojant mitybą, kad pasiektų rekomenduojamą kasdieninį suvartojimo lygį, gydytojas gali skirti kalcio papildus. Siekiant įvertinti vitamino D lygį galima reguliariai atlikti kraujo tyrimus, o aptikus, kad jo lygis mažesnis negu 75nmol/L, jūsų gydytojas rekomenduos saugų ir tinkamą buvimą saulėje bei papildus. Plane, atsižvelgiant į poreikius ir galimybes, turi būti numatyta realius lūkesčius atitinkanti mobilumo skatinimo ir svorio išlaikymo veikla, kalcio ir vitamino D vartojimas.

Medikamentinės priemonės svarstomos tais atvejais, kai esant mažam kaulų tankiui praeityje yra buvę lūžių. Tokiu atveju galėtų padėti bisfosfonatai, nors šiuo metu publikuojama dar labai mažai literatūros apie jų poveikį asmenims su Rett'o sindromu. Praėjus vieneriems metams po gydymo bisfosfonatais, reikėtų iš naujo įvertinti kaulų tankį, kad būtų galima įsitikinti ar vaistai padeda ir nuspręsti ar tolimesnis jų naudojimas yra būtinas.

Kokia stebėsena reikalinga?

Kaulų sveikatos būklei įtakos gali turėti ir kiti vaistai. Šeimos turėtų apie tai žinoti ir kilus bet kokiems neaiškumams tikslintis su dukterų gydytojais. Kiekvieno vizito klinikoje metu būtina informuoti apie visus paskirtus vaistus. Lūžių tikimybę didina kai kurie menstruacijų ciklą reguliuojantys vaistai. Vartojant kai kuriuos vaistus nuo epilepsijos pastebėta didesnė Rett'o sindromą turinčių asmenų kaulų lūžių tikimybė, lyginant su vartojančiais kitus vaistus nuo epilepsijos arba jų visiškai nevartojančiais. Taikant bisfosfonatų terapiją, rekomenduojamas reguliarus stebėjimas ir kontrolė (t.y. vieną kartą metuose), kadangi jos poveikis gydant mergaites ir moteris, su Rett'o sindromu, nėra aiškus.

Nuorodos

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.