

# Stereotipijos ir judesių sutrikimai Rett'o sindromo atveju

Nadia Bahi Buisson(1), Marie Hully(2), Elisabeth Celestin(3)

(1) Imagine Institute, INSERM UMR 1163, Paryžiaus Dekarto universitetas, Necker Enfants Malades ligoninė, Paryžius, Prancūzija.

(2) Vaikų neurologija APHP-Necker Enfants Malades ligoninė, Paryžius, Prancūzija.

(3) Nacionalinis retų ligų centras - Centre de Référence "déficiences intellectuelles de causes rares", AP-HP, Necker Enfants Malades, 75015 Paris, France.)

Pacientai, kuriems Rett'o sindromas vystosi iš hiperkinetinės ir hipokinetinės būklės, gali kentėti nuo daugybės nenormalių judesių, tokių kaip stereotipija, drebulys, chorėja, mioklonija, ataksija, distonija ir sustingimas.

Stereotipijos buvo apibrėžiamos kaip nevalingi, koordinuoti, tam tikro modelio, pasikartojantys, dažnai ritmingi ir netikslingi judesiai. Stereotipijos, yra diagnostinis Rett'o sindromo požymis, aptinkamas visuose ligos etapuose. Pripažįstama, kad rankų stereotipija sutampa su ar netgi prasideda anksčiau, negu prarandami tikslingi rankų judesiai labai ankstyvoje RS turinčių mergaičių raidos stadijoje (Einspieler et al. 2005, Temudo et al. 2007).

Ankstyvuojų gyvenimo laikotarpiu, dar prieš prasidedant regresijai, Rett'o sindromą turintiems pacientams būdinga nenormali padėtis, tonas ir judesiai. Pasitelkus detalius įrašus, kuriuose ypatingas dėmesys skiriamas veido, rankų ir kūno judesiams, keletas autorių nustatė, kad pacientams yra būdingi neįprasti bendrieji judesiai (100%), liežuvio išstūmimas (62%), sustingusi poza (58%), asimetriškas akių atmerkimas ir užmerkimas (56%), nenormalūs pirštų judesiai (52%) rankų stereotipija (42%), neįprastų veido išraiškų protrūkiai (42%), keista šypsena (32%), tremoras (28%) ir stereotipiniai kūno judesiai (15%). (Nomura and Segawa 1990, Nomura and Segawa 1992, Einspieler et al. 2005, Nomura 2005)

## Rankų stereotipija

Rankų stereotipija gali vykti vidurio linijoje, kai simetriškai atliekami abiejų rankų judesiai (plovimas, plojimas, tapšnojimas, gražymas, rankų kišimas į burną) arba rankomis judant nesimetriškai, dažniausiai kiekviena ranka atlieka skirtingą judesį (viena ranka peša plaukus, kita tapšnoja liemenį; viena ranka peša plaukus, kitą ranką kiša į burną; viena ranka trina pirštus vieną į kitą; trūkčioja du pirštai; imituojami judesiai kastanjete ir t.t.). Šie beveik nuolatiniai, pasikartojantys ir kompulsiniai automatiniai judesiai išnyksta miego metu ir gali sustiprėti esant nerimui.

Be rankų stereotipijų, Rett'o sindromą turintiems pacientams stereotipijos pasireiškia ir kitose kūno dalyse: sprando retropulsija (sprando lenkimas atgal), galvos sukimas, lūpų išpūtimas, akių vartymas, liemens lingavimas, pasikartojantis kojų kėlimas ir trepsėjimas į grindis, vaikščiojimas pirštų galais ir siūbuojantys viso kūno judesiai perkeliant svorį nuo vienos kojos ant kitos. Stereotipijos gali būti labai sudėtingos jau pačioje ligos pradžioje, kai kurios mergaitės lyg atlieka taip vadinamą „stereotipijų šokį“ (Temudo et al. 2007, Temudo et al. 2008).

Tačiau, atsižvelgiant į jų nevienodumą, t.y. skirtingą vietą, dažnumą ir sunkumą, sisteminis rankų stereotipijų, pasireiškiančių esant Rett'o sindromui, vertinimas yra sudėtingas. (Dy et al. 2017). Labai retai kai kurios rankų stereotipijos primena choreoatetoidinius judesius (FitzGerald et al. 1990)

## Distonija

Tai taip pat dažnai pasitaikantis judėjimo sutrikimas Rett'o sindromo atveju (60% pacientų). Dažniausiai pasitaiko blauzdos (apima koją ar šlaunį) arba generalizuota ir židininė, apimanti viršutines arba apatines galūnes, distonija. Paprastai distonija yra asimetriška, labiau išreikšta dešinėje pusėje. Skoliozė, bendras Rett'o sindromo požymis, daugiausia pasireiškia vėlesniuose ligos etapuose ir yra laikoma šios pozos asimetrijos pasekme. (FitzGerald et al. 1990, Hagberg and Romell 2002) (Temudo et al. 2008).

## Sustingimo - akinetinis sindromas

Neišraiškingas, į „kaukę panašus“ veidas gali būti ankstyvasis Rett'o sutrikimo klinikinis požymis, lydintis neproporcingo gebėjimo bendrauti žvilgsniu ir normalaus mirksėjimo. Vyresnėms merginoms dažniau pasitaiko ir pasunkėja hipomimija (veido išraiškingumo sumažėjimas), bradikinezija ir sustingimas. Svarbu pastebėti, kad pacientams, kuriems pasireiškia sudėtingesni motoriniai sutrikimai, kurie niekada negalėjo eiti savarankiškai, sustingimas pasireiškia labai ankstyvoje ligos vystymosi stadijoje (jaunesniems negu 5 metų asmenims) (FitzGerald et al. 1990, Temudo et al. 2008).

## Ataksinė sustingusi eisena: Rett'o sindromui būdinga eisena

Dauguma pacientų įgyja galimybę judėti savarankiškai. Ligai progresuojant, eisena tampa vis labiau sustingusi, rankos nebepadeda išlaikyti pusiausvyros, o kai kurie pacientai išsiskiria ypač sustingusia eisena, sutraukus pilvo raumenis ir kojų hiperekstenzija. Jiems tai pat gali pasireikšti sustingimas pradėdant judėti. (FitzGerald et al. 1990, Temudo et al. 2008, Humphreys and Barrowman 2016)

## Stereotipijos vystymasis Rett'o sindromą turintiems paaugliams ir moterims (Vignoli et al. 2009)

Rankų stereotipijos išlieka visą gyvenimą, net ir tada, kai suaugę pacientai patiria sunkumus judėti, jų judesiai darosi vis lėtesni, trikdomi drebulio. Kai kuriems pacientams stereotipija su amžiumi tampa švelnesnė ir paprastesnė dėl paciento sustingimo (Temudo et al. 2008). Tik mažą dalis suaugusių moterų išsaugo rankų fizines galimybes (t. y. laikyti daiktą, savarankiškai gerti ir valgyti).

Kalbant apie paplitimą, stereotipijos dažniausiai apima rankas ir burną (FitzGerald et al. 1990, Vignoli et al. 2009). Stereotipija išlieka dienos metu, tačiau išnyksta miego metu. Visi pacientai kenčia nuo motorikos stereotipijų, kuriose dalyvauja atskiros ar sujungtos rankos: dažniausiai pasitaikantys judesiai yra rankų kišimas į burną (50%), pirštų trynimas vieną į kitą, dviejų ar trijų pirštų sukimas (50%), griežimas dantimis (50%), burnos, veido ir liežuvio judesiai (40%). Rečiau apima kojas ir liemens siūbavimą. Daugelis suaugusių pacientų kenčia nuo tremoro, kuris atsiranda vėlesnėje ligos vystymosi stadijoje. Vidutinis tremoro dažnis yra apie 5 Hz, taigi sutampa su Parkinsono ligos atveju atsiradusio tremoro dažniu ir yra ženkliai mažesnis lyginant su kitais tremoro tipais, t.y. esencialiniu tremoru. (FitzGerald et al. 1990, Vignoli et al. 2009)

## Rankų įtvarų įtaka Rett'o sindromą turinčių mergaičių rankų stereotipijai:

Tik trys tyrimai atskleidžia rankų įtvarų poveikį rankų stereotipijai Rett'o sindromo atveju. Juos sudaro delną juosiančios juostos, uždengiančios nykščius. Pritaikius rankų įtvarus, kai kurių pacientų rankų stereotipijos trukmė sutrumpėja. Nors Rett'o sindromo atveju įtvarai turėjo teigiamą poveikį stereotipiniams rankų judesiams, tačiau jie galėjo sukelti kitus nepageidaujamus judesius. Taigi, ar įtvarai tikrai turi teigiamą poveikį rankų funkcionalumui, galima atsakyti tik po išsamesnių studijų. (Naganuma and Billingsley 1988, Tuten and Miedaner 1989, Bumin et al. 2002)

## Nuorodos

- [1] Einspieler, C., A. M. Kerr and H. F. Prechtl (2005). "Is the early development of girls with Rett disorder really normal?" *Pediatr Res*57(5 Pt 1): 696-700.
- [2] Temudo, T., P. Oliveira, M. Santos, K. Dias, J. Vieira, A. Moreira, E. Calado, I. Carrilho, G. Oliveira, A. Levy, C. Barbot, M. Fonseca, A. Cabral, A. Dias, P. Cabral, J. Monteiro, L. Borges, R. Gomes, C. Barbosa, G. Mira, F. Eusebio, M. Santos, J. Sequeiros and P. Maciel (2007). "Stereotypies in Rett syndrome: analysis of 83 patients with and without detected MECP2 mutations." *Neurology*68(15): 1183-1187.
- [3] Nomura, Y. and M. Segawa (1990). "Characteristics of motor disturbances of the Rett syndrome." *Brain Dev*12(1): 27-30.
- [4] Nomura, Y. and M. Segawa (1992). "Motor symptoms of the Rett syndrome: abnormal muscle tone, posture, locomotion and stereotyped movement." *Brain Dev*14 Suppl: S21-28.
- [5] Nomura, Y. (2005). "Early behavior characteristics and sleep disturbance in Rett syndrome." *Brain Dev*27 Suppl 1: S35-S42.
- [6] Temudo, T., E. Ramos, K. Dias, C. Barbot, J. P. Vieira, A. Moreira, E. Calado, I. Carrilho, G. Oliveira, A. Levy, M. Fonseca, A. Cabral, P. Cabral, J. P. Monteiro, L. Borges, R. Gomes, M. Santos, J. Sequeiros and P. Maciel (2008). "Movement disorders in Rett syndrome: an analysis of 60 patients with detected MECP2 mutation and correlation with mutation type." *Mov Disord*23(10): 1384-1390.
- [7] Dy, M. E., J. L. Waugh, N. Sharma, H. O'Leary, K. Kapur, A. M. D'Gama, M. Sahin, D. K. Urion and W. E. Kaufmann (2017). "Defining Hand Stereotypies in Rett Syndrome: A Movement Disorders Perspective." *Pediatr Neurol*75: 91-95.
- [8] FitzGerald, P. M., J. Jankovic and A. K. Percy (1990). "Rett syndrome and associated movement disorders." *Mov Disord*5(3): 195-202.
- [9] Hagberg, B. and M. Romell (2002). "Rett females: patterns of characteristic side-asymmetric neuroimpairments at long-term follow-up." *Neuropediatrics*33(6): 324-326.
- [10] FitzGerald, P. M., J. Jankovic, D. G. Glaze, R. Schultz and A. K. Percy (1990). "Extrapyramidal involvement in Rett's syndrome." *Neurology*40(2): 293-295.
- [11] Humphreys, P. and N. Barrowman (2016). "The Incidence and Evolution of Parkinsonian Rigidity in Rett Syndrome: A Pilot Study." *Can J Neurol Sci*43(4): 567-573.
- [12] Vignoli, A., F. La Briola and M. P. Canevini (2009). "Evolution of stereotypies in adolescents and women with Rett syndrome." *Mov Disord*24(9): 1379-1383.
- [13] Naganuma, G. M. and F. F. Billingsley (1988). "Effect of hand splints on stereotypic hand behavior of three girls with Rett syndrome." *Phys Ther*68(5): 664-671.
- [14] Tuten, H. and J. Miedaner (1989). "Effect of hand splints on stereotypic hand behavior of girls with Rett syndrome: a replication study." *Phys Ther*69(12): 1099-1103.
- [15] Bumin, G., M. Uyanik, H. Kayihan, T. Duger and M. Topcu (2002). "The effect of hand splints on stereotypic hand behavior in Rett's syndrome." *Turk J Pediatr*44(1): 25-29.