

# Scoliose beheersen bij Rett syndroom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kinderinstituut, Perth, West-Australië

## Wat betekent scoliose?

Scoliose is een zijwaartse kromming van de wervelkolom. De wervelkolom kan buigen en kan ook enigszins roteren. De vroegste tekenen van scoliose zijn het zijwaarts leunen tijdens het zitten, staan en/of lopen. Een scoliose is in het begin flexibel, maar kan na verloop van tijd stijf en gefixeerd raken. De mate van de zijwaartse kromming van de wervelkolom wordt aangeduid met de Cobb-hoek. *Zie figuur.*

## Waarom komt scoliose voor bij Rett syndroom?

Scoliose ontwikkelt zich door een verandering in de spierkracht en spierspanning. Een ongebalanceerde wervelkolom kan het lastiger maken om te blijven zitten en staan en kan het moeilijker maken om te lopen. Scoliose kan de vatbaarheid voor luchtweginfectie verhogen of pijn veroorzaken.

## Hoe vaak komt scoliose voor bij Rett syndroom?

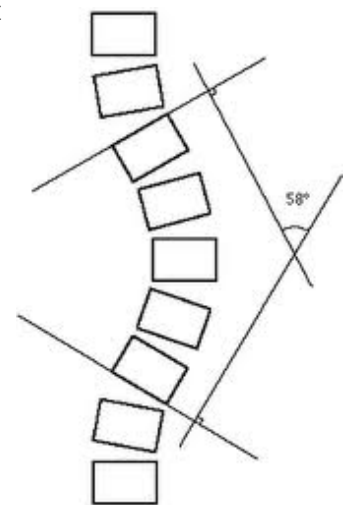
Hoewel scoliose niet voorkomt bij ieder meisje met Rett syndroom, is het de meest voorkomende orthopedische aandoening bij Rett syndroom. Ongeveer een kwart van de meisjes ontwikkelen scoliose voor hun 6<sup>e</sup> en driekwart voor hun 15<sup>e</sup>. De gemiddelde leeftijd voor de aanvang is 11 jaar.

Er is enig verband tussen de type mutatie en de ontwikkeling van scoliose. Zo kunnen individuen met p.Arg255\* of grote deletiemutaties scoliose ontwikkelen op een jongere leeftijd en kan deze sneller verergeren. Meisjes die niet hebben geleerd om te lopen hebben twee maal zoveel kans op scoliose. Mensen die kunnen lopen, zowel onafhankelijk of met hulp, hebben minder kans op een ernstige scoliose, of zelfs op geen scoliose. Een individu zonder scoliose of met een kleine kromming  $<25^\circ$  en die op haar 10e in staat is om onafhankelijk te lopen zal minder waarschijnlijk een ernstige scoliose ontwikkelen.

## Zijn er erkende behandelings-/beheersingsopties?

Scolioseonderzoek kan na de diagnose het beste beginnen voor het wordt waargenomen. Algemene dagelijkse activiteiten, in combinatie met fysiotherapie, ergotherapie, hydrotherapie en/of hippotherapie moeten gericht zijn op het ontwikkelen van het loopvermogen en het rekken van het uithoudingsvermogen, op het aansterken van de rugspieren en op de juiste houding tijdens het zitten en slapen.

Aangezien scoliose plotseling kan ontstaan en snel kan vorderen, dient elk doktersbezoek een lichamelijk onderzoek van de wervelkolom te bevatten, en dit idealiter elke 6 maanden. Regelmatigere controle kan nodig zijn voor kinderen die nooit hebben leren lopen en die een lage spierspanning hebben, die een groeispurt ondergaan, die op een jonge leeftijd scoliose hebben ontwikkeld of die reeds zeer ernstige scoliose hebben. Een lichamelijk onderzoek omvat een beoordeling van de groei (gewicht/lengte), houding van de wervelkolom, spierspanning en motorische vaardigheden zoals zitten, staan en lopen.



Een diagnose wordt door een dokter gesteld na een klinische beoordeling van de wervelkolom en een röntgenfoto. Uw dochter wordt dan doorgaans verwezen naar een orthopedische chirurg of revalidatiearts om de ontwikkeling te beoordelen en in de gaten te houden. Meer röntgenfoto's worden elke 6 tot 12 maanden genomen, afhankelijk van hoe de scoliose zich ontwikkelt, tot de volwassenheid van het skelet. Daarna ongeveer elke 12 maanden totdat de Cobb-hoek niet meer verandert. Op basis van deze controle kan het optimale zorgtraject wordt uitgestippeld: fysieke activiteit, een korset of een operatieve scoliosecorrectie. Het hoofddoel in het beheersen van scoliose is om verdere kromming te voorkomen en om het maximale functioneren van de persoon te behouden.

## Wat zijn de behandelingsopties?

Er zijn drie hoofdzorgtrajecten.

### 1. Fysieke therapie en activiteit

Dit traject is belangrijk voor het verbeteren en op peil houden van fysieke vaardigheden, spierkracht en gewrichtsflexibiliteit. Onafhankelijk of geassisteerd lopen dient zo veel mogelijk aangemoedigd te worden, met als uiteindelijk doel twee uur per dag te lopen. Indien lopen geen optie is, dan is het dagelijks gebruik van een sta-frame een goed alternatief.

Het dagelijks rekken, zoals voorgeschreven door een fysiotherapeut, kan helpen om de bewegingsvrijheid van spieren en gewrichten te behouden. Een fysio- of bezigheidstherapeut kan ook advies geven over zithoudingen die de wervelkolom ten goede komen. Inspanning en activiteit is belangrijk voor alle personen met Rett syndroom.

### 2. Korset

Een korset kan worden aangeraden om te helpen bij de zitbalans en om de behoefte aan een operatie uit te stellen of af te wenden. Omdat een operatieve behandeling bij zeer ernstige krommingen en bij jongere patiënten grotere risico's heeft, probeert men met een korset de groei van scoliose te beperken en de noodzaak van chirurgie uit te stellen tot het kind ouder is. Er is tot op heden echter geen bewijs geleverd in de medische literatuur dat het korset de voortgang van scoliose kan beïnvloeden. Sommige meisjes kunnen een ongemak ervaren door drukzweren of huidirritatie. Het kan tevens de ademhaling inperken of een gastro-oesofageale reflux verergeren. Indien een korset wordt voorgeschreven, dan dient een team van orthopedische chirurgen, fysiotherapeuten en orthopedisten samen te werken om ervoor te zorgen dat deze comfortabel zit en tegelijkertijd de scoliose verhelpt.

### 3. Wervelkolomoperatie

Het doel van de operatie is om de kromming te corrigeren en om verdere ontwikkeling van scoliose te voorkomen, met een gebalanceerde en vastgezette wervelkolom. Chirurgie wordt overwogen voor meisjes, bij voorkeur ouder dan 10 jaar, met een Cobb-hoek van 40-50 graden. Idealiter vindt de chirurgie plaats voordat de scoliose zeer ernstig wordt. De beslissing om wel of niet over te gaan op chirurgie wordt genomen op een case-by-case-basis. Zorgvuldig overleg met de familie en de chirurg is van groot belang.

Voorafgaand aan de operatie moeten de meisjes zo sterk mogelijk zijn om herstel te maximaliseren. Dit wordt ondersteund door een grondige preoperatieve beoordeling

te laten plaatsvinden in de weken voorafgaand aan de operatie. Hiermee kunnen nog nodige aanpassingen worden gedaan, zoals het geven van extra voedingssupplementen.

Na de chirurgie vindt er toezicht en toediening van pijnmedicatie plaats op de intensive care unit (ICU), hoewel niet alle meisjes ICU nodig hebben na hun chirurgie. Geassisteerde beademing kan nodig zijn direct na de operatie. Tijdens het verblijf in het ziekenhuis is steun van de familie cruciaal voor het vaststellen van hun dochters comfort. Mobiliteit dient zo snel mogelijk aangemoedigd te worden om de ademhaling, spierkracht en -werking te verbeteren, alsook het algehele comfort. Een standaard mobiliteitsprogramma omvat: gestrekt rollen om te bewegen in bed, zitten op de rand van het bed (waar mogelijk) één dag na de chirurgie, bewegen van bed naar stoel (waar mogelijk) twee dagen na de chirurgie en lopen (waar mogelijk) drie dagen na de chirurgie.

Ziekenhuisopname en chirurgie zijn erg stressvol voor familieleden, die tijdens deze periode wellicht vrij van werk moeten nemen of zorg moeten regelen voor andere kinderen.

Afhankelijk van het individu kunnen er veranderingen nodig zijn na de chirurgie. Er kunnen hulpmiddelen nodig zijn (zoals draagriemen om te helpen bij verplaatsingen) en de doseringen van bepaalde normale medicatie kunnen worden aangepast. Over het algemeen is vastgesteld dat spinale chirurgie de algehele gezondheid verbetert, alsmede comfort, rechtop zittende stabiliteit en soms de mobiliteit.

Na de spinale chirurgie zijn er opvolgingsafspraken. Deze beginnen doorgaans 6 weken na de chirurgie en dan elke 2-3 maanden voor het eerste jaar. Afhankelijk van het individu kan de chirurg de wervelkolom jaarlijks blijven controleren.

## Verwijzingen

Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye D, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E, 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.

Marr C, Leonard H, Torode I, Downs J. Spinal fusion in girls with Rett syndrome: postoperative recovery and family experiences. *Child: care, health and development*. 2015 41(6):1000-1009.

Downs J, Torode I, Wong K, Ellaway C, Elliott EJ, Christodoulou J, Jacoby P, Thomson MR, Izatt MT, Askin GN, McPhee BI, Bridge C, Cundy P, Leonard H. The natural history of scoliosis in females with Rett syndrome, *Spine* 2016 41(10):856-63.

See also guidelines for scoliosis at <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/> .