

Liječenje skolioze kod Rettovog sindroma

Jenny Downs i Helen Leonard

Telethon Kids Institut, Perth, Zapadna Australija

Što se smatra skoliozom?

Skolioza je postrana krivulja kralježnice. Kralježnica se može iskriviti a mogu se i pojaviti određene rotacije. Najraniji znakovi skolioze uključuju naginjanje u stranu tijekom sjedenja, stajanja i/ili hodanja. U početku je skolioza fleksibilna, ali s vremenom može postati kruta i fiksirana. Stupanj i težina krivulje kralježnice opisuje se kao Cobbov kut. *Vidi sliku.*

Zašto dolazi do pojave skolioze kod Rettovog sindroma?

Skolioza se razvija radi promijenjene snage i tonizacije mišića. Neuravnotežena kralježnica može otežati sjedenje i stajanje, a može otežati i hodanje. Skolioza može povećati osjetljivost na respiratorne infekcije ili uzrokovati bol.

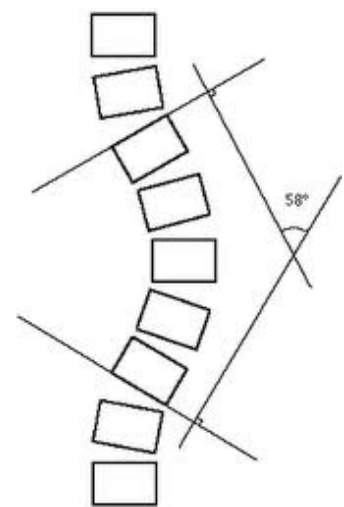
Koliko je česta skolioza kod Rettovog sindroma?

Iako skolioza ne pogađa svaku djevojčicu s Rettovim sindromom, najčešći je ortopedski poremećaj kod Rettovog sindroma. Približno četvrtina djevojčica će razviti skoliozu do starosti od 6 godina, a tri četvrtine do 15. godine, s prosječnom pojavom simptoma do 11. godine. Vrsta mutacije može utjecati na razvoj skolioze. Na primjer, kod pojedinaca s p.Arg255* ili velikim delecijским mutacijama može doći do razvoja skolioze u mlađem uzrastu i ona može puno brže napredovati. Kod djevojčica koje nisu naučile hodati skolioza će se dvostruko češće razviti. Kod onih koje trenutno mogu hodati, neovisno ili uz pomoć, ukoliko dođe do razvoja skolioze, ista će biti manje teška. Pojedinci bez skolioze ili s krivuljom manjom od 25° i koji neovisno mogu hodati u dobi od 10 godina vjerojatno neće razviti tešku skoliozu.

Postoje li uspostavljene mogućnosti liječenja/njegovanja?

Briga o skoliozi treba početi prije dijagnosticiranja. Općenite dnevne aktivnosti, u kombinaciji s fizioterapijom, radnom terapijom, hidroterapijom i/ili hipoterapijom trebaju biti usmjerene ka razvoju i održavanju hodanja što je duže moguće kako bi se ojačali mišići leđa i kako bi se promoviralo ispravno držanje kod sjedenja i spavanja. Kako se skolioza može iznenada pojaviti i progresivno napredovati, svaki posjet liječniku treba uključivati fizički pregled kralježnice, idealno svakih 6 mjeseci. Češće kontrole mogu biti potrebne kod djece koja nikad nisu naučila hodati i imaju nizak tonus mišića, koja su doživjela nagli rast, kod kojih se u mladoj dobi razvila skolioza ili već imaju vrlo težak oblik skolioze. Fizički pregled uključuje procjenu rasta (visinu/težinu), držanje kralježnice, tonus mišića i motoričke vještine, kao što su sjedenje, stajanje i hodanje.

Dijagnozu postavlja liječnik na osnovu procjene kralježnice i rendgenske snimke. Vaša će kćer nakon toga obično biti upućena ortopedskom kirurgu na procjenu i praćenje bilo kakvog napredovanja. Naknadne rendgenske snimke snimaju se svakih 6 do 12 mjeseci, ovisno o napretku skolioze, sve do koštane zrelosti, a nakon toga svakih 12 mjeseci sve dok



se Cobbov kut ne prestane mijenjati. Temeljem tog praćenja, moguće je odrediti terapijski put: fizička aktivnost, potpora kralježnice ili operacija kralježnice. Glavni cilj vođenja brige o skoliozi je prevenirati buduće napredovanje iskrivljenja i održavanje maksimalne funkcije.

Koje su mogućnosti liječenja?

Postoje tri osnovna načina liječenja:

1. Fizikalna terapija i aktivnost

Ovo je važno za poboljšanje i održavanje fizičkih mogućnosti, mišićne snage i fleksibilnosti zglobova. Hodanje, samostalno ili uz pomoć, treba ohrabrivati koliko god je moguće, s ciljem postizanja dva sata svakoga dana. Ako hodaње nije opcija, dobra alternativa je dnevna uporaba okvira za stajanje. Dnevno istezanje koje je prepisao fizioterapeut, može pomoći u održavanju raspona pokreta mišića i zglobova. Fizioterapeut ili radni terapeut isto tako mogu savjetovati sjedeće položaje koji su dobri za kralježnicu. Vježbe i aktivnosti važne su za sve osobe s Rettovim sindromom.

2. Potpora kralježnice

Potpora kralježnice može se preporučiti kao pomoć ravnoteži kod sjedenja i za odlaganje potrebe za operativnim zahvatom. Operativni zahvat nosi veće operativne rizike kod vrlo velikih zakrivljenosti i kod mlađih pacijenata. Na taj način se nadamo da će potpora ograničiti napredovanje skolioze i na taj način odgoditi potrebu za operacijom. Međutim, do danas u medicinskoj literaturi nisu predočeni dokazi da potpora može utjecati na razvoj krivulje kod skolioze. Neke djevojčice mogu osjećati nelagodu radi ozljeda od pritiska ili iritaciju kože i, ako potpora nije pravilno postavljena, ona može ograničiti disanje ili pogoršati gastro – ezofagealni refluks. Ako je potpora propisana, tim ortopedskih kirurga, fizioterapeuta i ortotičara treba raditi zajedno kako bi se osiguralo da je ona udobna i da pomaže pri korigiranju skolioze.

3. Spinal surgery Operacija kralježnice

Cilj operacije kralježnice je korigirati krivulju i spriječiti dalji razvoj skolioze, putem stvaranja uravnotežene i povezane kralježnice. Operacija se razmatra kod djevojčica, poželjno starijih od 10 godina, s Cobbovim kutom iznad 40-50 stupnjeva. Idealno, do operacije treba doći prije nego što skolioza postane vrlo teška. Odluka o tome hoće li se ili ne pristupiti operativnom zahvatu donosi se od slučaja do slučaja, a vrlo je važan i detaljan razgovor obitelji i kirurga.

Djevojčice moraju prije operacije biti što snažnije kako bi se maksimizirao oporavak. Kod toga pomaže temeljita predoperativna procjena koja se provodi u tjednima prije operacije. Iz tih podataka se mogu napraviti sve nužne prilagodbe, na primjer, osigurati dodatne dodatke prehrani.

Nakon operacije često dolazi do praćenja stanja i davanja lijekova protiv bolova u jedinici intenzivnog liječenja (JIL). Potpomognuta ventilacija možda će biti potrebna odmah nakon operacije. Kad je osoba u bolnici, obiteljska potpora je vitalna kako bi se osigurala udobnost njihove kćeri. Pokretljivost se mora ohrabrivati čim je ona moguća, kako bi se poboljšalo disanje, mišićna snaga i funkcija, kao i opća udobnost. Uobičajeni program mobilnosti uključuje: okretanje koje omogućuje promenu položaja u krevetu, sjedenje na rubu kreveta (gdje je to moguće) dan nakon operacije, prijelaz iz kreveta na stolicu (gdje je to moguće) dva dana nakon operacije i hodaње (gdje je to moguće) tri dana nakon operacije.

Hospitalizacija i operacija mogu biti vrlo stresne za obitelji koje će možda morati planirati izostanak s posla ili organizirati brigu o ostaloj djeci tijekom tog vremena. Ovisno o pojedincu, nakon operacije mogu biti nužne neke promjene. Može biti potrebna oprema (na primjer

specijalizovana omča za pomoć kod premještanja), a određene doze redovitih lijekova možda će zahtevati prilagodbu. Općenito se smatra da operacija kralježnice poboljšava opće zdravstveno stanje, udobnost, uspravnu stabilnost, a ponekad i pokretljivost.

Nakon operacije kralježnice, kontrolni pregledi općenito trebaju početi 6 tjedana nakon operacije, zatim svaka 2-3 mjeseca tijekom prve godine. U svakom pojedinačnom slučaju, kirurg može nastaviti s kontrolama kralježnice jednom godišnje.

Poveznice

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/>.