

Puberteit in het Rett syndroom

Dr Hilary Cass, Consultant Neurologische Aandoeningen

Evelina London Kinderziekenhuis St Thomas, VK

Veel ouders zien de puberteit als een moeilijke tijd voor al hun kinderen. Bij personen met het Rett syndroom kan de overgang makkelijker verlopen dan bij broers en zussen. Er zijn echter een aantal specifieke zaken waar u rond deze periode bijzondere aandacht aan moet besteden.

Menarche

De belangrijkste gebeurtenis voor meisjes in de puberteit is het begin van de menstruatie. Voor de meeste meisjes met Rett syndroom gebeurt dit zonder moeilijkheden, en u hoeft zich geen zorgen te maken als uw dochter pas laat begint. In het bijzonder als ze ondergewicht heeft kan dit laat starten of onregelmatig zijn. Dit kan dan ook een indicator zijn om haar groei te controleren en mogelijks haar calorieopname te verhogen. Hou een grafiek bij van haar menstruatiemomenten en wanneer ze het moeilijk heeft kan ze net als veel vrouwen wat pijnstillers nodig hebben voor menstruatiespijnen.

Epilepsie

Tijdens de adolescentie en bij het ouder worden kan hierbij een verbetering optreden. Als u dus een langere toeval-vrije periode ervaart, kan het de moeite waard zijn om met de arts te overleggen over een voorzichtige stopzetting van medicatie.

Voeding en groei

Een groot deel van Rettpatiënten hebben moeite met kauwen en slikken, ondanks hun grote eetlust. Ouders slagen er doorgaans in om methodes te vinden om voor voldoende gewichtstoename te zorgen tijdens kinderjaren, desnoods met voedsel supplementen of andere voedingstechnieken. Het is echter zeer belangrijk dat eetvaardigheden en gewicht nauw in de gaten worden gehouden tijdens de adolescentie. Een aantal Rett patiënten stoppen met eten, krijgen meer moeite met eten en/of vervallen in een spiraal van gewichtsverlies en slechte gezondheid. Wees dus alert bij vroege waarschuwingstekenen zoals gewichtsafname. Dit laat toe om snel in te grijpen zoals toevoegen van dieetsupplementen, verandering van textuur of toediening en, in een aantal gevallen, sondevoeding.

Mobiliteit/Scoliose

Tijdens de adolescentie kan een Rettpatiënt stijver worden. Het is heel belangrijk om fysiotherapie, hydrotherapie, paardrijden en andere fysieke activiteiten vol te houden, om te vermijden dat de persoon met het Rett syndroom geen gebruik meer maakt van de voeten of dat deze contracturen ontwikkelt. Vaak vermindert het recht op het aantal therapieën op die leeftijd dus het is belangrijk om te strijden om deze te behouden. Het is belangrijk om luid en duidelijk te zijn dat dit een cruciale periode is voor het behouden van mobiliteit.

Laat geregeld de rug en heupen van de persoon met het Rett syndroom controleren (in het bijzonder als er al scoliose is). Dit gebeurt doorgaans door contröleröntgenfoto's. Onthoud echter dat sommigen ernstigere fysieke problemen ontwikkelen dan anderen, terwijl anderen dus genoeg hebben aan een minimale input.

Schreeuwepisodes

Veel voorkomend en beangstigende probleem die zich voordoen tijdens de adolescentie tot in de volwassenheid. Bij een deel van de Rettpatiënten ontstaan overdag schreeuwepisodes, en soms ook 's nachts. Deze kunnen urenlang duren. Soms kunnen ze lachuitbarstingen hebben. Ouders en verzorgers voelen zich hierbij vaak machteloos en zeker als de persoon met Rett syndroom ongelukkig lijkt te zijn of pijn lijkt te hebben (Zie artikel schreeuwepisodes voor aanbevelingen).

Overgang van Zorg/Voortzetting van Dienstverlening

De adolescentie is een tijd waarin er aandacht moet worden besteed aan fysieke en emotionele aspecten van de Rettpatiënt. Ook is het een tijd waarin zij of hij verandert van school en van arts. Zorg voor een goede overdracht in het onderwijs en de sociale diensten van zorg en zorg ervoor dat de therapieën worden voortgezet tot in de volwassenheid. Probeer er ook voor te zorgen dat er een continuïteit is van medische dienstverlening wanneer ze de zorg van een kinderarts verlaten. Goede evaluatiegesprekken voordat deze overdrachten plaatsvinden zijn cruciaal.