

Поддержание здоровья костей при синдроме Ретта

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kids Institute, Perth, Western Australia

Что имеется в виду под здоровьем костей?

Здоровье костей обычно относится к плотности кости. Низкая плотность костной ткани может привести к ослаблению костей и большей уязвимости к переломам. Здоровье костей важно для всех, особенно для людей пожилого возраста.

Почему здоровье костей является проблемой синдрома Ретта?

При синдроме Ретта снижается плотность и масса костей. Вследствие этого процент переломов у пациенток повышается почти в четыре раза по сравнению с остальным женским населением. Переломы могут возникать спонтанно из-за простой травмы или падения, им наиболее подвержены длинные кости рук и ног. Переломы позвоночных костей также распространены при синдроме Ретта и обычно связаны с остеопорозом. К сожалению, их часто сложно обнаружить, и они могут остаться без медицинской помощи. Плотность кости может быть низкой у девочек с синдромом Ретта в возрасте младше трех–четырёх лет. Многие люди с синдромом Ретта живут до взрослых лет, и поэтому необходимо, чтобы здоровье их костей надлежащим образом поддерживалось на протяжении всей жизни.

Лица с синдромом Ретта часто имеют меньше мышечной массы, а их кости меньше, что может влиять на плотность кости, особенно у тех, кто не может ходить.

Некоторые противоэпилептические препараты могут оказывать влияние на уменьшение плотности костной ткани. Проблемы с питанием и ростом также могут привести к проблемам со здоровьем костей. Отсроченное половое созревание распространено в синдроме Ретта и может влиять на развитие костей, поскольку эстроген играет важную роль в формировании костей во время полового созревания. Половое созревание может наступать еще позже в случае, если у девочек низкий вес (также распространенный при синдроме Ретта) или у лиц с более тяжелой мутацией p.Arg168 * МЕСР2.

Насколько распространены проблемы со здоровьем костей при синдроме Ретта?

Перелом представляет собой существенное бремя для пациентов с синдромом Ретта и их опекунов. Переломы могут быть трудно распознаваемыми, учитывая, что некоторые люди обладают сниженным порогом чувствительности к боли и испытывают трудности в выражении любого дискомфорта. Проблемы со здоровьем костей неравномерны у всех людей с синдромом Ретта. Существует более высокий риск перелома у пациентов с мутацией p.Arg168 * или p.Arg270 * при наличии эпилепсии и при использовании определенных противоэпилептических препаратов. Разрушение тесно связано с уровнями мобильности и способностью выдерживать вес – у людей с меньшей подвижностью и ограниченной способностью выдерживать вес более высока вероятность перелома.

Что следует предпринять семье пациента?

Члены семьи и другие лица, осуществляющие уход, должны знать о частоте переломов при синдроме Ретта, чтобы они могли обеспечить надлежащий надзор за деятельностью

больного и свести к минимуму риск несчастного случая или падения, в том числе при использовании оборудования и во время перевозок. Семьи могут поддерживать здоровье своей дочери, увеличивая физическую активность и обеспечивая адекватное потребление кальция и витамина D.

Тем, кто не может передвигаться без инвалидной коляски, рекомендуется находиться с поддержкой в стоячем положении во время трансферов и использовать стоячую раму не менее 30 минут в день. Для тех, кто способен ходить, воспитатели могут ставить цель увеличить дистанцию и/или продолжительность прогулок каждый день, по возможности вплоть до двух часов в день. Прогулка при содействии опекунов рекомендуется для тех, у кого мобильность ограничена. Планирование со всеми опекунами, включая школы, важно для определения сроков безопасной физической активности.

Существуют ли установленные варианты лечения / поддержания здоровья?

Клиническая оценка состояния здоровья костей должна начинаться с раннего возраста и продолжаться по мере необходимости, особенно в период полового созревания. Следует учитывать рутинные факторы риска: способность ходить, наличие мутаций, связанных с большей степенью тяжести (в частности, p.Arg168 *, p.Arg255 *, p.Arg270 * или p.Thr158Met), предписанные противосудорожные препараты, и предписанные оральные и внутримышечные препараты прогестерона. Наличие перелома ассоциируется с более высоким риском последующего перелома. Когда выявляются факторы риска, следует проводить измерения минеральной плотности костной ткани, а затем отслеживать их в будущем.

Минеральную плотность костей можно оценить, используя либо DEXA-сканирование, либо количественное ультразвуковое исследование. Клиническая оценка может проверить ИМТ, уровень мобильности, воздействие солнечного света и потребление кальция и витамина D.

Каковы первоначальные варианты лечения?

Вмешательства включают два основных направления для улучшения здоровья костей: за счет увеличения физической активности для укрепления мышц и повышения плотности костной ткани, а также путем добавления кальция и витамина D. Учитывая изменчивость физических возможностей для девочек и лиц с синдромом Ретта, рекомендуется обратиться к физиотерапевту для разработки плана физической активности, адаптированного к потребностям человека. Если потребление кальция низкое, оно может быть увеличено с помощью богатых или обогащенных кальцием продуктов. Если потребление кальция не может быть увеличено только с помощью диеты, врач может назначить добавки кальция для обеспечения рекомендованной дневной нормы.

Регулярные анализы крови могут быть использованы для оценки уровня витамина D, и если он окажется ниже 75 нмоль / л, ваш врач будет рекомендовать безопасные в данной местности солнечные ванны и подключение пищевых добавок. Планы должны включать реалистичные ожидания для увеличения физических нагрузок, потребление кальция и витамина D, учитывать потребности и возможности.

Фармакологические вмешательства рассматриваются при сочетании низкой плотности костной ткани и истории предыдущего перелома. Препараты бисфосфоната могут быть полезны, хотя в настоящее время в отношении синдрома Ретта мало опубликованной литературы. Плотность костной ткани следует пересматривать через год после терапии бисфосфонатом, чтобы проверить, является ли лекарство полезным, и чтобы определить, подходит ли оно для продолжения использования.

Какие последующие действия необходимы?

Другие лекарства могут влиять на здоровье костей. Семьи должны знать об этом и прояснять любые неопределенности с доктором дочери. Все предписанные лекарства должны быть идентифицированы при каждом клиническом визите. Некоторые лекарства, которые регулируют менструальный цикл, увеличивают риск перелома. Было показано, что некоторые антиэпилептические препараты увеличивают риск перелома в синдроме Ретта, сравнимый с риском, связанным с использованием каких-либо других предписанных противоэпилептических препаратов. Если проводится бисфосфонатная терапия, рекомендуется регулярный, к примеру, ежегодный мониторинг, учитывая неопределенность эффективности этого лечения у девочек и женщин с синдромом Ретта.

Источники

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.