

# Физиотерапия при синдроме Ретта

Meir Lotan

*Physical therapy Department, Ariel University, Ariel, Israel*

*Israeli Rett syndrome national evaluation team, Sheba hospital, Ramat-Gan, Israel*

## Постановка проблемы

Синдром Ретта вызывает нарушения в нервной системе и развитии, что проявляется в различных затруднениях, таких как потеря функциональности рук, потеря приобретенных разговорных навыков, апраксия, атаксия, дисфункция вегетативной нервной системы, эпилепсия, нарушения дыхания, отставание в развитии и пониженный мышечный тонус [1-3]. Чтобы дети и взрослые с Ретт синдромом и их семьи могли жить полной жизнью, нужно соответствующее вмешательство.

В этой главе мы рассмотрим некоторые из наиболее существенных физиологических затруднений, которые, как правило, проявляются у людей с синдромом Ретта. Мы предложим методы возможного вмешательства в соответствии с немногочисленной литературой, посвященной этому вопросу, и основываясь главным образом на опыте автора за прошлые 25 лет, в течение которых было оценено состояние больше 500 людей с синдромом Ретта по всему миру в рамках деятельности Израильской национальной группы по оценке синдрома Ретта, а также на его опыте как терапевта, имеющего дело с около 13 людьми с синдромом Ретта еженедельно.

В связи с продолжительностью жизни людей с синдромом Ретта и сложным характером инвалидности такого типа, физиотерапия является важной частью регулирования этого расстройства. Пациенты с синдромом Ретта могут выполнять различные движения. Некоторые молодые люди могут не достичь того, чтоб сидеть или стоять без посторонней помощи, в то время как другие могут приобрести такие функциональные способности, как бег, катание на лыжах и прыжки на батуте [5]. Принимая во внимание такую разнообразность, в начале программы вмешательства нужно проводить тщательную оценку каждого ребенка. После исполнения такой оценки, желательно многопрофильной командой [6,7], следует разработать программу вмешательства, специально предназначенную для каждого клиента.

Во многих случаях ребенком с Ретт синдромом занимается команда терапевтов, каждая из привлеченных дисциплин в терапевтической программе использует комбинацию разнообразных методов, предназначенных поддерживать и максимально повысить функционирование человека с Ретт синдромом. Хотя эта терапия не лечит синдром Ретта, она может помочь человеку с Ретт синдромом тем, что уменьшает испытываемые затруднения, таким образом помогая ей и её семье справиться с некоторыми функциональными ограничениями, типичными для Ретт синдрома [8].

## Командная работа

Исключительно важным условием успешной программы вмешательства является координация терапевтических усилий разных участников команды в комбинированном подходе к регулированию, на основании согласия со всеми участниками команды (включая родителей и самого ребенка с Ретт синдромом).

Хорошо спланированное вмешательство имеет большое значение для людей с синдромом Ретта [9, 10]. Такая программа может поддерживать или улучшать функционирование, предотвращать деформации и обеспечить возможность принимать позы и двигаться [10], таким образом способствуя социальным возможностям клиента.

## Цели

Основной целью программы физиотерапевтического вмешательства является повышение качества жизни и функциональных способностей человека с синдромом Рета. Эти цели могут быть достигнуты, если вмешательство направлено на:

- регулирование мышечного тонуса и избежание/смягчение аномальных моделей движения;
- поддержание диапазона суставных движений и предотвращение контрактур с раннего возраста;
- уменьшение диспраксии посредством повторяющихся упражнений на функциональность;
- укрепление и улучшение сердечно-сосудистого здоровья;
- стимулирующее использование рук;
- достижение динамического контроля телесных поз;
- развитие лучшей координации и баланса;
- предотвращение прогрессирования сколиоза с раннего возраста.

## Значение раннего вмешательства

Раннее вмешательство при синдроме Ретта направлено на облегчение развития навыков, блокировку или сведение к минимуму долгосрочных последствий факторов риска в развитии [11] и уменьшение устойчивости патологических моделей движения, которые потом сложно или невозможно изменить.

## Вспомогательная программа

Термин “вспомогательная программа” подразумевает круглосуточный уход за пациентом, интенсивность соответствующего обращения, помощь в продолжительном удержании позы и подходящие вспомогательные средства. Вспомогательная программа регулирования как дополняет, так и поддерживает терапевтический режим пациента, изменяя его деятельность так, чтобы каждое повседневное задание могло быть использовано для укрепления улучшения усвоенных навыков в рамках реальных ситуаций [12].

## Сколиоз

Наиболее распространенная ортопедическая проблема, наблюдаемая при синдроме Рета, связана со спиной. Это явление обнаруживается в 80%-85% взрослых с синдромом Ретта [1,13]. Из-за его частоты все молодые люди с синдромом Ретта должны проходить проверку позиции спины, асимметрии и изгиба во время ежегодного физического осмотра.

Еще одна проблема, что касается сколиоза при Ретт синдроме, – это его быстрое развитие, в среднем на 14 градусов с каждым годом [1,13]. Кроме того, ввиду высокой частоты случаев сколиоза рекомендуется, чтобы каждый ребенок с синдромом Ретта принимал участие в программе предотвращения сколиоза с раннего возраста.

Прогноз развития сколиоза при Ретт синдроме лучший, если сколиоз замечен позже, и ребенок может самостоятельно ходить и подниматься по лестнице [1]. Сложность активного и динамического контроля человеческих движений заключается в правильных раздражителях сенсорной системы, правильной оценке этой сенсорной информации, и большом количестве опорно-двигательных элементов, участвующих в каждом движении [14].

Сколиоз и кифоз при синдроме Ретта начинаются с недостающей способности координации, ведущей к тому, что ребенок с синдромом Ретта компенсирует это

индивидуальными фиксациями рук (стереотипные движения) и жесткие фиксации тела, которые в конечном итоге вызывают развитие деформаций спины при Ретт синдроме.

Помогают активные упражнения и ежедневный пассивный диапазон движений. Важно поддерживать ровность позвоночника, и этому может способствовать деятельность, направлена на обеспечение проприоцептивных (прямая осанка), кинестетических (ощущения, полученные суставами и мускулами) ощущений, таким образом увеличивая сознательность человека [15].

Общепринятый подход к лечению сколиоза – это, как правило, комбинация следующих техник:

- интенсивная физио- и гидротерапия приносит максимальную пользу [13, 16];
- интенсивные профилактические меры до появления первой асимметрии позвоночника;
- интенсивное лечение с самого начала признаков асимметрии позвоночника;
- интенсивная ходьба (или стоячее положение, если человек не может двигаться) [16];
- избыточная коррекция, предложенная Хэнксом [13,18]. Используется, чтобы скорректировать искривленное ощущение оси у девочек, сколиоз которых зависит от их искаженной сенсорной системы. Известно 4-5 случаев, когда прогресс сколиоза был остановлен с помощью этого метода [19];
- активный антисколиозный режим – такое вмешательство позволило уменьшить сколиоз от 30 до 20 градусов у ребенка с синдромом Ретта [18];
- динамическая активность тулуба, адаптированная под уровень каждого ребенка;
- контроль процесса – визиты к хирургу-ортопеду (как минимум два раза в год; чаще, если у ребенка проявляются начальные признаки сколиоза в возрасте младше пяти лет) [2, 20].

## Ходьба

Ходьба – это навык, который требует сложного уровня координации. 50%-85% всех детей с синдромом Ретта достигают способности ходить [1]; некоторые теряют эту способность в дальнейшем. Ходьба имеет исключительное значение при Ретт синдроме, поскольку предотвращает остеопороз, укрепляет мышцы нижних конечностей и активизирует дыхательно-сосудистую систему.

Хорошо поощрять ходьбу в способных на это [16], но иногда невозможно научить ребенка ходить, если нет необходимой координации [21]. С другой стороны, некоторые люди с синдромом Ретта приобрели способность ходить в возрасте шести, шестнадцати и даже двадцати одного года. Также есть сведения о людях с Ретт синдромом, которые потеряли способность ходить, но обрели ее после того, как были прикованные к креслу-каталке в течение 5 [22], 12 [10] и даже 20 лет [23], и наши данные свидетельствуют, что 80% людей с Ретт синдромом, демонстрирующих самостоятельную ходьбу, могут в среднем дважды потерять и обрести эту способность.

В связи с огромным значением ходьбы для здоровья и качества жизни, считается, что людям с синдромом Ретта следует постоянно не забывать о ходьбе, в том числе тем, которые были способны ходить и потеряли эту способность [2].

В целом, имеет смысл приучиться к ежедневным регулярным прогулкам как профилактической мере против малоподвижного и сидячего способа жизни. Было обнаружено соответствие между способностью ходить (особенно взбираться по лестнице) и менее выраженными случаями сколиоза [24]. Оказалось, что ходьба при Ретт синдроме соответствует улучшению физического состояния [17].

## Выводы

Синдром Ретта – это нарушение в развитии, которое предоставляет комплексную клиническую картину. Разнообразие состояний людей с диагнозом синдром Ретта требует интенсивного, индивидуального и компетентного ухода с детства, включительно с приобретением контроля над телесными позами, предотвращением асимметрии позвоночника и развитием функционального и физического тонуса.

## Источники

- [1] Hagberg B. Rett syndrome: Clinical and biological aspects. London: Mac Keith Press, 1993.
- [2] Lotan M. Management for Rett syndrome. Tel Aviv: Israel Rett Syndrome Center, 2006. [Hebrew]
- [3] Kerr AM, Julu PO. Recent insights into hyperventilation from the study of Rett syndrome, Arch Dis Child 1999;80:384–387
- [4] Percy AK. International research review. Presentation, IRSA 12th Ann Conf, Boston MA, 1996 May 24-27, tape 622-15.
- [5] Rett Syndrome Association of Australia Newsletter. October, 1996.
- [6] Lotan M, Wein J, Elefant C, Sharf A, Yoshei Y. The Rett syndrome evaluation center in Israel. A play based assessment model. Presentation, Ann Isr Phys Ther Assoc Conf, Dead Sea, March 2005.
- [7] Ellaway C, Christodoulou J. Rett Syndrome: Clinical characteristics and recent genetic advances. Disabil Rehabil 2001;23:98-106.
- [8] Hunter K. The Rett syndrome handbook. Washington, DC: Int Rett Syndr Assoc, 1999.
- [9] Cass H, Reilly S, Owen L, Wisbeach A, Weekes L, Slonims V, et al. Findings from a multidisciplinary clinical case series of females with Rett Syndrome. Dev Med Child Neurol 2003;45(5):325-37.
- [10] Larsson G, Engerstrom IW. Gross motor ability in Rett Syndrome-the power of expectation, motivation and planning. Brain Dev 2001;23(Suppl 1):S77-81.
- [11] Majnemer A. Benefits of Early Intervention for Children With Developmental Disabilities. Seminars in Pediatric Neurology, Vol 5, No 1 (March), 1998: pp 62-69
- [12] Finnie NR. Handling the Young Child With Cerebral Palsy at Home. Oxford, United Kingdom: Butterworth-Heinemann; 1996.
- [13] Rossin L. Effectiveness of therapeutic and surgical intervention in the treatment of scoliosis in Rett Syndrome. A seminar work. Pittsburgh, PA: Univ Duquesne, 1997.
- [14] Rosenbaum DA Human motor control. San Diego, CA: Academic Press. p. 411, 1991.
- [15] Lieb-Lundell C. The therapist's role in the management of girls with Rett Syndrome. J Child Neurol 1998;3(Suppl):S31-4.
- [16] McClure MK, Battaglia C, McClure RJ. The relationship of cumulative motor asymmetries to scoliosis in Rett Syndrome. Am J Occup Ther 1998;52:196-204.
- [17] Weeks L. Rett syndrome. Presentation, Sydney, Feb 1997.
- [18] Hanks SB. Motor disabilities in the Rett Syndrome and physical therapy strategies. Brain Dev 1990;12:157-61.
- [19] Budden SS. Management of Rett syndrome: A ten-year experience. Neuropediatrics 1995;26(2):75-7.
- [20] Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye DP, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E-L, 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.
- [21] Sponseller P. Orthopaedic update in Rett syndrome. Rett Gazette 2001;1:4-5.
- [22] Lotan M. Regaining waking ability in individuals with RS – A case study. Isr J Health Intellect Disabil 2008;1(1):32-43. [Hebrew].
- [23] Jacobsen K, Viken A, Von Tetchner S. Rett syndrome and aging: A case study. Disabil Rehabil 2001;23(3/4):160-6.
- [24] Lotan M, Isakov E, Merrick J. Improving functional skills and physical fitness in children with Rett Syndrome. J Intell Disabil Res 2004;48(8):730-5.