

Emocijos, elgsena ir depresija esant Rett'o sindromui

Sarajini Budden MD, FRCP C, FAAP

Oregono sveikatos ir mokslų universitetas

Vaikų vystymosi ir reabilitacijos programa, Legacy Emanuel vaikų ligoninė Portlandas, Oregonas.
JAV

Rett'o sindromas yra nervų sistemos vystymosi ir elgsenos sutrikimas, atsiradęs dėl MECP-2 mutacijų. MECP2 mutacijos sukelia kitų genų, tokių kaip FXYD-1, raiškos sutrikimus; ir nesugebėjimą stabdyti kitų genų transkripcijų. Pastebimas tiesioginis poveikis neuronų brandimui, pasireiškiantis prastu smegenų augimu ir smegenų kamieno funkcijos nebrandumu. Šie poveikiai buvo pakankamai dokumentuoti, parodantys neuroanatominius, fiziologinius, biocheminius ir hormoninius sutrikimus, kurie turi aiškų poveikį smegenų brandėjimui, dėl kurio atsirado korticaliniai ir autonominiai sutrikimai. Svarbu, kad tėvai, gydytojai, terapeutai ir mokytojai būtų gerai informuoti apie šiuos pokyčius ir jų įtaką bręstančių žmonių su Rett'o sindromu emocijoms ir elgsenai.

Emocija ir elgesys keičiasi ir vystosi kartu su augančiu Rett'o sindromą turinčiu vaiku. Iš pradžių atkreipiamas dėmesys, kad kūdikis labai ramus, pasyvus, miega daugiau nei kiti jo amžiaus kūdikiai, prastai žinda ir silpnai verkšlena; tėvai pastebi, kad vaikas praranda išmokus gugavimo ar kalbos įgūdžius, vėliau suprastėja rankų judesių įgūdžiai ir atsiranda stereotipija, pvz., trynimasis pirštais, pirštų gnaužymas, plojimas rankomis. Atsiranda dažnas protarpinis žvairavimas, dirglumas, susijaudinimas ir šaukimas lydymas plaukų pešimo, kandžiojimas ir mušimas, o taip pat hiperaktyvumas, greitas ir atsitiktinis ėjimo tempo keitimas bei vaikščiojimas pirštų galais.

Miego sutrikimus lydi trumpi juoko arba šauksmo periodai, tampa akivaizdesnės kvėpavimo problemos. Kai kurie žmonės sulaiko kvėpavimą, jų pilvas smarkiai išsipučia.

Vyresnių vaikų žvilgsnio intensyvumas didėja, jie garsiai dejuoja ir šaukia, taip leisdami suprasti jų patiriamą kančią. Paaugliai, turintys Rett'o sindromą, gali susidurti su nuotaikų kaita, nemiga, blogu apetitu, svorio netekimu, nepakankamu susidomėjimu ir nepaaiškinamu verksmu; tai galimos depresijos požymiai.

Tyrimai su mutavusiomis pelėmis rodo, kad jų smegenų tūris ir konkrečios sritys, tokios, kaip migdolinė liauka, hipokampus, dryžuotasis kūnas ir pagumbris, kurie yra atsakingi už emocijas, elgesį, prisirišimą, nerimą ir įtampą, yra 25% mažesni. Norepinefrinas, dopaminas ir konkrečiau serotoninas vaidina svarbų vaidmenį šiose srityse ir tikriausiai paaiškina emocijų ir elgsenos pokyčius. Jaunesni vaikai turi trumpalaikį laktatų, piruvatų ir alanino padidėjimą ir žemą karnitino kiekį, todėl metabolinis sutrikimas sumažėja, tačiau cerebrospinaliniame skystyje išlieka padidėjęs glutamino kiekis.

Biologinis emocinis ir elgesio sutrikimas greičiausiai atsiranda dėl disfunkcijų monoaminerginėse sistemose, antrinių genetinės mutacijos pasekmių ir yra susijęs su amžiumi. Neuropatologiniai tyrimai parodė didelį serotonino surišimą I ir II tipo receptoriuose smegenų kamiene, atspindintį neuronų nebrandumą. Neurocheminiai pokyčiai smegenų žievės ir požievio regionuose esančiose sinapsėse ir sinapsių funkcijos pokyčiai palaiko galimus elgsenos sutrikimų mechanizmus.

Noradrenalino ir serotonino hipofunkcija pasireiškia jau 36 gestacinio amžiaus savaitę ir gali paaiškinti, kodėl kūdikiams ir mažiems vaikams būdingas ramumas. Ankstyvieji elgsenos pokyčiai pakeičiami miego sutrikimais, verksmu, dirglumu, po to socialiniu pasitraukimu ir kalbos bei

rankų judesių praradimu. Vėliau nuo 5 iki 10 metų Rett'o sindromą turintiems žmonės pasireiškia trikdančiais elgesiais, toks kaip šaukimas, plaukų rovimas, kandimas, mušimas, pasipriešinimas, nerimas, neatidumas ir hiperaktyvumas. Toks elgesys taip pat gali atsirasti dėl padidėjusio glutamato lygio ankstyvoje vaikystėje.

Gerai pripažįstama, kad nerimo ir streso metu padidėja kortizolio kiekis, o padidėjęs kortikotropino išskyrimo faktorius (CRF) taip pat buvo patvirtintas RS turinčių pelių modelyje.

Kitos neurotransmiterių anomalijos, tokios kaip, padidėjęs B-endorfinų lygis ir biogeninių aminų kiekio mažėjimas su amžiumi, toliau palaiko elgesio sutrikimų biologinį pagrindą Rett'o sindromo atvejais.

Poveikis, kuris gali atsirasti dėl sutrikusios autonominės nervų sistemos, apima kvėpavimo sutrikimus, sujaudinimą, panikos priepuolius, sutrikusį aktyvumą ir miegą, nuotaikos pokyčius, kartais atsirandantį žvairumą, tremorą, miokloninius trūkčiojimus, sutrikusią motorinę veiklą, virškinimo trakto veiklos sutrikimą, vazomotorinius pokyčius, širdies ritmo sutrikimus ir kintantį kraujospūdį.

Nepageidaujamas elgesys gali atsirasti dėl nepripažintų sveikatos sutrikimų, pavyzdžiui, traukulių priepuolių, dantų problemų, ausų infekcijų, virškinimo trakto reflukso, vidurių užkietėjimo, tulžies pūslės akmenų, inkstų akmenų, lūžių, naktinių distonijos spazmų, menstruacijų keliamo diskomforto, kiaušidžių cistų, miego apnėjos ir mieguistumo dieną. Prieš skirdami gydymą, medikai turi būti atsargūs ir nustatyti teisingą diagnozę.

Bręstančioms mergaitėms depresiją galima įtarti jei anksčiau yra pasitaikęs miego sutrikimas, prastas apetitas, svorio kritimas ir nepakankamas susidomėjimas veikla, kuri anksčiau teikdavo džiaugsmo. Nors kitos priežastys dėl nepaaiškinamų verkimų, liūdesio ir vienatvės gali atsirasti dėl pokyčių mokykloje, globėjų, socialinių kontaktų praradimo ir mokyklos bendraamžių, kartais maistingumas ir neigiama reakcija gali atsirasti dėl kasdienės rutinos pokyčių ir neatpažintos prievartos.

Kai kurie asmenys, naudojančys pagalbines komunikacijos programas gali padėti besirūpinantiems asmenims suvokti jų jausmus ir emocijas. Kompetentinga komanda gali padėti šeimai, globos paslaugų teikėjams, personalui veiklos centruose veiksmingai spręsti šias problemas ir reikšmingai pakeisti paciento gyvenimą.

Valdymas kelia iššūkių gydytojui, kuris turi apsvarstyti ne tik žinomus neuro-fiziologinius pokyčius, turinčius įtakos emocijoms ir elgesiui, bet ir nustatyti, ar esama užslėptų sveikatos būklių, kurios apsunkina pacientų elgesį ir tinkamai jas gydyti.

Prieš skiriant medikamentinį gydymą, svarbu išbandyti nemedicininį gydymą ir skirtingo elgesio metodus.

Patirtis parodė, kad neinvazinė pagalba gali būti veiksminga. Gali padėti dažni užkandžiai mažomis porcijomis, švelni muzika arba mėgstamiausias vaizdo įrašas, akupresūrinis masažas, šiltos vonios arba vandens terapija, supimas arba sensorinė integracija, jungiklių naudojimas, suteikiant galimybę patiems pasirinkti, alkūnės ar plaštakų įtvarų naudojimas. Dažnai gali padėti veiklos pakeitimas ir mergaičių atitraukimas nuo įprastos veiklos, pasirenkant pasivaikščioti mokyklos salėje ar trumpus pasivaikščiojimus. Tėvai turi puikias galimybes identifikuoti veiksmingas veiklas. Jie yra puikiai susipažinę su situacija ir gali suteikti gydytojui informacijos, kuri yra svarbi vadovaujant gydymui ar informuoti terapeutą, kuris gali nustatyti tinkamą diagnozę ir skirti reikiamą pagalbą. Jei tam tikra aplinka ar veikla sukelia nepageidaujamą elgesį, ji paprastai valdoma, tačiau ši informacija ne visuomet yra prieinama ir gali būti sunku ją nustatyti.

Mokyklose naudojama taikomoji elgsenos analizė (ABA), kuri parodė, jog vyresni Rett'o sindromą turintys pacientai veiksmingiau bendrauja ir keičia savo elgesį naudodami žvilgsnį „susikalbėjimui“. Ši terapija atima daug laiko ir dažnai naudojama mokyklose. Kai kurie tėvai pritaikys šį metodą, jei galės jį įtraukti į savo įtemptus tvarkaraščius.

Valdydamas depresiją, gydytojas privalo būti įsitikinęs, kad atpažįsta tėvų poreikius ir galimą vieno ar abiejų tėvų depresiją, kuri yra dažna ir gali likti neatpažinta.

Medikamentų naudojimo hipotezės

Nustatyta, kad sumažėjęs katecholaminų kiekis smegenyse yra susijęs su sutrikusia sinapsės funkcija, kuri yra atsakinga už Rett'o sindromą turinčių asmenų nuotaikos ir elgsenos pokyčius. Tai gali pakeisti vaistai, padidinantys serotonino ir norepinefrino koncentraciją centrinėse sinapsės vietose.

Yra įvairių vaistų, tokių kaip

1. Neuroleptikai, vartojami esant saviagresijai ir esant sunkumui užmigti.
Clonidine, Risperadal, Seroquel, Geodon Abilify, Orap, Zyprexa.
2. Antiopoidai, pvz., Naltrezone (Trexane arba Rivia)
3. Nuotaikos stabilizatoriai, pvz., Tegretol, Depakot
4. Antidepresantai, pvz., SSRI (Serotonino resorbcijos inhibitoriai) Respiradone, Celexa, Prozac; SNRI (serotonino norepinefrino inhibitoriai), pvz. Effexor
5. Anksiolitikai, pvz., Serotonin 1 A agonist
Buspirone, Atarax
Benzodiazapines, Xanax, Tranxene, Valium (Diazepam) Ativan (Lorazepam)
6. Vaistai nuo pasikartojančio obsesinio elgesio.
Prozac (Fluoxetine) Luvox (Fluoxamine), Celexa (Citlopram), Zoloft (sertraline), Escatalopram (Lexapro)

Komandinis požiūris, įtraukiant tėvus kaip komandos narius, yra labai veiksmingas, siekiant palengvinti visapusišką gydymą ir ligos valdymą. Jis turėtų būti kuo plačiau įtvirtintas kaip optimali valdymo forma.