

Fysiotherapie in het Rett syndroom

Meir Lotan

Afdeling Fysiotherapie, Ariel University, Ariel, Israël.

Israëliisch nationaal Rett syndroom evaluatieteam, Sheba hospital, Ramat-Gan, Israël.

De uitdaging

Rett syndroom (RTT) veroorzaakt een neurologische en ontwikkelingsstoornis die zich uit in een verscheidenheid aan beperkingen, zoals het verlies van handgebruik, het verlies van verworven spraak, apraxie, ataxie, het disfunctioneren van het autonome systeem, epilepsie, ademhalingsafwijkingen en spierspanningsonregelmatigheden [1-3]. Een toepassing van een juist behandelingsplan laat de kinderen en volwassenen met RTT en hun families toe het maximale uit het leven te halen.

Dit hoofdstuk beschrijft een aantal van de belangrijkste fysieke hindernissen die doorgaans voorkomen bij individuen met RTT. Daarnaast worden in dit hoofdstuk mogelijke interventietechnieken geopperd aan de hand van de schaars aanwezige literatuur en voornamelijk op basis van de ervaringen van de auteur in de afgelopen 25 jaar. Deze ervaring is verkregen op basis van onderzoek op meer dan 500 individuen wereldwijd met RTT, in het kader van het Israëliisch nationaal RTT-evaluatieteam en door de wekelijkse begeleiding van ongeveer 13 individuen met RTT als therapeut.

Gezien de levensduur van individuen met Rett syndroom (RTT) [4] en de complexe aard van de RTT-beperking, is fysiotherapie een belangrijk onderdeel in de behandeling van de aandoening. Individuen met RTT verschillen sterk in functioneringsgraad. Sommigen zullen niet het niveau bereiken van zelfstandig zitten of staan, terwijl anderen hoog-functionele vaardigheden, zoals rennen, skiën en trampolinespringen, kunnen ontwikkelen [5]. Gezien deze verscheidenheid dient er een grondig onderzoek te worden uitgevoerd van ieder kind dat toegelaten wordt tot een interventieprogramma. Na deze evaluatie, bij voorkeur door een multidisciplinair team [6,7], dient er een op maat gemaakt interventieprogramma te worden opgesteld voor elke cliënt.

In veel gevallen wordt een kind met RTT behandeld door een multidisciplinair team; elke discipline in het therapeutisch programma maakt gebruik van een combinatie van verschillende technieken om het functioneren van het individu met RTT op peil te houden en te maximaliseren. Hoewel deze therapieën RTT niet genezen, kunnen ze de persoon met RTT wel helpen door de uitdagingen die ze en haar familie ervaart te verkleinen.

Teamwork

Cruciaal voor het succes van het interventieprogramma is dat verschillende leden van het team hun therapeutische inspanningen coördineren voor een gezamenlijke aanpak van de behandeling van RTT. Hierbij is de goedkeuring van alle teamleden vereist (waaronder die van de ouders en van het kind met RTT).

Een goed opgezette interventie is van groot belang voor individuen met RTT [9, 10]. Zo'n programma kan het functioneringsvermogen behouden of verbeteren, misvorming voorkomen en positionering en mobiliteit bieden [10], wat bijdraagt tot de sociale toegankelijkheid van de cliënt.

Doelen

Het fundamentele doel van het fysiotherapeutische interventieprogramma is het verbeteren van de levenskwaliteit en het functioneringsvermogen van de cliënt met RTT. Dit kan worden bereikt als de interventie is gericht op:

- Beheersen van de spierspanning en het voorkomen/verminderen van abnormale beweegpatronen
- Behouden van de souplesse van gewrichten en het voorkomen van contracturen vanaf een jonge leeftijd
- Het verminderen van dyspraxie door herhalende functionele ervaringen
- Het verhogen en verbeteren van de cardiovasculaire conditie
- Handgebruik stimuleren
- Dynamische houdingsregulatie realiseren
- Betere coördinatie en balans bevorderen
- Voorkomen van de ontwikkeling van scoliose vanaf een jonge leeftijd

Het belang van vroegtijdige interventie

Vroegtijdige interventie bij RTT is bedoeld om het verwerven van ontwikkelingsvaardigheden mogelijk te maken, om de langetermijneffecten van specifieke ontwikkelingsrisicofactoren af te remmen of te minimaliseren [11], en om het “innestelen” van pathologische bewegingspatronen te verminderen die anders moeilijk of onmogelijk te veranderen zijn.

Aanvullend programma

De term “aanvullend programma” impliceert ‘dag en nacht’-zorg voor het individu een intensieve aangepaste behandeling, continue positionering en geschikte ondersteunende apparaten. Een aanvullend programma is zowel een aanvulling op als een ondersteuning van het therapeutische regime van de cliënt door haar activiteiten zo aan te passen dat elke dagelijkse taak gebruikt kan worden om de verbetering van de geleerde vaardigheden te versterken binnen betekenisvolle contexten [12].

Scoliose

Het meest voorkomende orthopedische probleem bij RTT heeft betrekking op de wervelkolom. Het fenomeen komt voor bij 80%-85% van volwassenen met RTT [1,13]. Gezien de frequentie dienen alle jonge mensen met RTT te worden onderzocht op de positie, asymmetrie en kromming van de wervelkolom tijdens hun jaarlijks onderzoek.

Een ander probleem bij scoliose bij RTT is de snelle ontwikkeling ervan, met een gemiddelde jaarlijkse verslechtering van 14 graden [1,13]. Gezien de hoge prevalentie van scoliose wordt bovendien aangeraden dat ieder kind met RTT meedoet in een scoliosepreventieprogramma vanaf een jonge leeftijd.

De prognose van scolioseontwikkeling bij RTT is beter wanneer de scoliose plaatsheeft op een latere leeftijd en wanneer het kind stappen en traplopen kan behouden[1]. De complexiteit van het actief en dynamisch controleren van de menselijke beweging komt voort uit juiste zintuiglijke informatie, juiste verwerking van die zintuiglijke informatie en de grote hoeveelheid musculoskeletale elementen die een rol spelen bij iedere beweging [14].

Scoliose en kyfose bij RTT ontstaan door een gebrek aan zulk coördinerend vermogen, dat het kind met Rett compenseert met individuele fixaties van de handen (stereotypische bewegingen) en stijve lichaamsfixaties, die uiteindelijk leiden tot de ontwikkeling van wervelkolommisvorming bij RTT.

Actieve beweging en een reeks van passieve bewegingsroutines zijn nuttig. Het behouden van de spinale lijn is belangrijk. Dat kan gedaan worden door activiteiten die ontworpen zijn voor het bieden van input op het vlak van proprioceptie (vermogen om positie van eigen lichaam waar te nemen) en kinesthesie (gewaarwordingen vanuit gewrichten en spieren), waardoor de bewustwording van het individu wordt vergroot [15].

Het hanteren van dynamische kerncontroletechnieken vanaf een jonge leeftijd wordt sterk aangeraden. De algemene interventieaanpak voor het behandelen van scoliose is gewoonlijk een combinatie van de volgende technieken:

- Intensieve fysieke en hydrotherapeutische behandelingen resulteren in maximale verbeteringen [13, 16].
- Intensieve preventieve maatregelen voor het optreden van de eerste spinale asymmetrie.
- Intensieve behandeling zodra de eerste asymmetrie in de ruggengraat wordt geobserveerd [16].
- Intensief lopen (of staan, als het individu niet mobiel is) [16].
- “Hypercorrectie”-behandeling, aangeraden door Hanks [13,18], wordt toegepast om de scheefgetrokken middenlijnwaarneming aan te passen van vrouwen met scoliose die onder invloed zijn van hun vertekende zintuigstelsel. Er zijn verslagen van 4-5 gevallen waar de progressie van scoliose tot halt werd geroepen middels deze methode [19].
- Actief anti-scoliose regime – deze interventie heeft de scoliose weten terug te brengen van 30 naar 20 graden in een kind met RTT [18].
- Dynamische kernactiviteiten aangepast aan het niveau van het kind.
- Opvolgingen – bezoeken aan een orthopedisch chirurg (ten minste twee keer per jaar, of vaker als het kind de eerste tekenen van scoliose vertoont en jonger is dan vijf jaar) [2, 20]

Stappen

Stappen is een vaardigheid met een complex niveau van coördinatie. 50%-85% van alle kinderen met RTT verwerven het vermogen om te stappen [1]. Sommigen verliezen dit vermogen later in hun leven. Stappen is uiterst belangrijk bij RTT, omdat het botontkalking voorkomt, de spieren van de lagere ledematen versterkt en het ademhalings- vasculaire systeem activeert.

Het is goed om stappen aan te moedigen bij hen die het kunnen [16]. Soms is het echter onmogelijk om een kind te leren stappen als de benodigde coördinatie afwezig is [21]. Aan de andere kant hebben sommige individuen met RTT het vermogen om te stappen verworven toen ze 6, 16 en zelfs 21 jaar oud waren. Er zijn ook verslagen van individuen met RTT die hun stapvermogen hadden verloren en het toch weer verworven na 5 [22], 12[10] en zelfs 20 jaar [23] rolstoelgebondenheid. Onze bevindingen suggereren dat 80% van de individuen met RTT die zelfstandig kunnen lopen dit vermogen gemiddeld twee keer verliezen en opnieuw kunnen verkrijgen.

Gezien het belang van stappen voor de gezondheid en levenskwaliteit, wordt aangenomen dat dat het behoud van stappen een streefdoel moet blijven voor mensen met RTT, inclusief voor personen met RTT die konden stappen en dit vermogen hebben verloren [2].

Over het algemeen is het een goed idee om een routine te ontwikkelen om dagelijks wandelingen te maken als preventieve maatregel tegen inactiviteit en een zittende leefwijze. De correlatie tussen loopvermogen (specifiek traplopen) en mildere gevallen van scoliose is bewezen [24]. Ook is bewezen dat stappen bij RTT correleert met een verbeterde fysieke conditie [17].

Samenvatting

Rett syndroom is een beperking met een complex klinisch beeld. De verscheidenheid onder

mensen met een RTT-diagnose vereist een intensieve, individuele en deskundige verzorging van kinds af aan. Hieronder vallen de verwerving van controle op de houding, het voorkomen van asymmetrie in de ruggengraat en het behouden van de functionele en fysieke conditie.

- [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.