

Groeiachterstand en voeding in het Rett syndroom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kinderinstituut, Perth, West-Australië

Wat wordt bedoeld met groeiachterstand?

Goede voeding is belangrijk voor het opbouwen van uithoudingsvermogen, het versterken van het immuunsysteem en het onderhouden van een gezonde levenswijze. Gezonde voeding betekent een voldoende inname van voedingsstoffen, een effectieve verwerking en opname van voedingsstoffen (vertering) en een effectief gebruik van voedingsstoffen (metabolisme). Voedselinname dient het lichaam geschikte hoeveelheden aan te bieden van macrovoedingsstoffen (koolhydraten, proteïnen en vetten) en microvoedingsstoffen (vitamines en mineralen).

Waarom komt groeiachterstand vaak voor bij het Rett syndroom?

Groeiachterstand is een van de ondersteunende diagnostische criteria van Rett syndroom (RTT). Het wordt doorgaans waargenomen als een geremde groei van het hoofd, de lengte en het gewicht voor die leeftijd. Moeilijkheden met eten, slikken en verteren kunnen een obstakel vormen om het lichaam voldoende voeding te bieden. Maaltijden kunnen lang en stressvol zijn. Veel families uiten de zorg dat hun kind niet voldoende drinkt, met name in het geval van overmatig vloeistofverlies door aandoeningen zoals kwijlen of hyperventilatie. De volgende factoren kunnen onder andere de groei beïnvloeden:

- Eetlust wordt aangetast door medicatie (kan zorgen voor verlaagde of verhoogde eetlust).
- Orale gevoeligheid kan zorgen voor reacties op smaak, textuur of temperatuur van voedsel en vloeistoffen.
- Kauwen vereist spiercoördinatie en sommige individuen vinden het moeilijk om voedsel te bewegen met hun tong. Repetitief malen (bruxisme) komt veel voor en versleten tanden zijn minder in staat om voedsel te kauwen voordat het doorgeslikt wordt.
- Moeite met slikken kan leiden tot kokhalzen of hoesten tijdens het eten of drinken. Hierdoor is het waarschijnlijker dat voedsel/vloeistof in de longen terechtkomt en dat lucht in het spijsverteringsstelsel terechtkomt. Dit kan het risico op ontstekingen in de borstholte verhogen. Veranderde ademhalingspatronen zoals de adem inhouden of hyperventilatie kunnen dit proces ook verstoren.
- Een slechte lichaamshouding kan de spijsverteringsorganen bedrukken en verkrampen. Bijvoorbeeld scoliose kan een rechtop zittende houding lastig maken.
- Veel individuen met RTT kunnen zichzelf niet voeden en zijn afhankelijk van anderen om te eten/drinken.

Hoe vaak komt groeiachterstand voor bij het Rett syndroom?

Veel individuen met Rett syndroom hebben ondergewicht voor hun lengte en leeftijd, hoewel een klein deel overgewicht heeft voor hun lengte en leeftijd. Problemen met eten en voedingsstoffen zijn veelvoorkomend. Ongeveer 25% heeft regelmatig last van hoesten bij het eten of drinken en in Australië krijgt ongeveer 20% van alle individuen met Rett syndroom de voedingsstoffen

gedeeltelijk of geheel toegediend via een buisje in de maag (gastrostomie).

Hoe kunnen families hier thuis mee om gaan?

Om de gezonde voeding van mensen met het Rett syndroom te verbeteren, kunnen families aanpassingen aan het dieet overwegen, of ondersteunende strategieën om voedingsmoeilijkheden te verminderen. Zo kan men bijvoorbeeld vaker kleine hapjes aanbieden, zodat de eetvaardigheid vaker geoefend kan worden en tegelijkertijd het voeden haalbaarder wordt. De kaak ondersteunen kan kauwen vergemakkelijken. Voedseltextuur aanpassen kan helpen met slikken en de kauwspanning verminderen. Het aanbieden van het favoriete eten kan de eetlust en de motivatie om te eten vergroten. Het bieden van fysieke en verbale aanwijzingen kan maaltijdparticipatie verhogen, wat het een sociale en fijne ervaring maakt. Om ademhalingsrisico's te verlagen kan de familie ademhalingspatronen in de gaten houden en het eten aanbieden wanneer de ademhaling stabiel is. Het behouden van een rechtop zittende houding, en hierbij steunen indien nodig, kan helpen het eten makkelijker door het spijsverteringsstelsel te laten passeren.

Zijn er erkende behandelingsopties?

Er is een verscheidenheid aan behandelingen beschikbaar, afhankelijk van de behoefte van het individu. Op basis van uitslagen van evaluaties kan behandeling via verschillende routes worden aangeraden: verhoogde calorieopname, veranderingen aan het dieet en de voedingsstrategieën, en enterale voedingsopties.

Wat zijn de eerste behandelingsopties?

Voor individuen met een lage Body Mass Index (BMI) of die anti-epileptica nemen, kan een dokter een bloedtest aanvragen om te kijken naar de microvoedingsstoffenwaardes. Eet- en drinkmoeilijkheden kunnen worden beoordeeld door een geregistreerde gezondheidsdeskundige op het gebied van eet-/kauw-/slikvermogen. Een röntgenprocedure, videofluoroscopie genaamd, wordt gebruikt om het slikmechanisme te bekijken, alsmede de werking van andere organen in het bovenste deel van de spijsvertering. Dit is nuttig voor het vaststellen van aspiratie en om te beoordelen of verandering van de voedseltextuur het slikvermogen kan verbeteren.

Een dokter of diëtist kan advies geven over wat een redelijk doelgewicht is voor iemand met RTT en er zijn nu ook groeigrafieken voor RTT beschikbaar. In het geval van ondergewicht dient de calorieopname te worden verhoogd om de persoon dit doel te helpen te halen. Dit kan worden bereikt door het dieet aan te vullen met calorierijke voeding (brood, granen, pasta, gedroogd fruit, zuivelproducten, peulvruchten, olijven, avocado's enz.). Op de leeftijd afgestemde calorierijke voedingssupplementen kunnen ook helpen, maar alleen op aanraden van een diëtist. Het dieet en de voedingspraktijken veranderen, kan ook behulpzaam zijn (zie sectie voor wat de familie thuis kan doen).

Indien veranderingen aan het dieet en de voedingspraktijken de inname van voedingsstoffen niet verbeteren, dan kunnen enterale voedingsopties worden onderzocht. Hierbij worden de voedingsstoffen rechtstreeks afgeleverd via een buisje in de maag, de twaalfvingerige darm of de nuchtere darm. Enterale voedingsopties kunnen voordelig zijn voor meisjes die niet aankomen ondanks verhogingen in de calorieopname, die het moeilijk vinden om de juiste spieren te coördineren tijdens het kauwen, die eten/drinken oncomfortabel of pijnlijk vinden of die er uitzonderlijk lang over doen om te eten. Deze methode kan de voedingstijd verminderen, terwijl het de essentiële opname van voedingsstoffen garandeert.

Er zijn drie hoofdsoorten van enterale voeding. Een nasale-gastrische buis kan via de neus in de maag geplaatst worden. Dit is alleen voor gebruik op de korte termijn. Een gastronomische

buis, of een G-buis, kan in de maag worden geplaatst op ofwel percutane wijze (een Percutane Endoscopische Gastronomie, PEG) of chirurgisch. Een gastrojejunostomie, of PEG-J-buis, is een voedingsbuis die geplaatst wordt in het middelste deel van de dunne darm via gastronomie of chirurgie. Deze laatste optie komt minder vaak voor.

Welke opvolging is nodig?

Een beoordeling van de staat van de voeding en de spijsvertering wordt elke 6 maanden aangeraden voor kinderen onder de 12 jaar en ten minste eens per jaar voor tieners en volwassenen. Hierbij dient te worden gekeken naar gewicht, lengte en BMI, de orale gezondheid, het dagelijkse dieet, eetvermogen en eetmoeilijkheden. Hieronder valt hoe lang het duurt om te eten, kauwen en slikken, het vermogen om zichzelf te voeden, het effect van nieuwe voedingsstrategieën, en bloedtesten om de chemische samenstelling van bloed te meten en om de orgaanwerking te meten. Aangezien families hun dochter het best kennen, kan hun informatie belangrijke inzichten geven aan dokters en diëtisten voor het voorschrijven van optimale voedingsplannen en behandelingen.

Indien enterale opties worden toegepast is toezicht vereist om mogelijke complicaties waar te nemen, zoals huidirritatie bij de plaats van insertie, buislekkages, beweging van de gastronomische buis of neveneffecten zoals reflux. Ieder persoon die ten minste 50% van de dagelijkse opname van voedingsstoffen via enterale hulpmiddelen verkrijgt, dient regelmatige bloedtests te ondergaan om te controleren op de bloedsamenstelling en microvoedingsstoffen. Emotionele en praktische steun kan nodig zijn voor families die eraan wennen dat hun dochter (of zoon) voeding krijgt op enterale wijze.

Verwijzingen

Leonard H, Ravikumara, R, Baikie G, Naseem N, Ellaway C, Percy A, Abraham S, Geerts S, Lane J, Jones M, Bathgate K, Downs J. Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome. *Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition*. 2013;57(4):451-460.

See also guidelines for gastrointestinal issues at <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/>.