

Pubertet kod Rettovog sindroma

Dr Hilary Cass, savjetnica za neurološke smetnje

Evelina London dječja bolnica St Thomas, UK

Roditelji pubertet često smatraju teškim vremenom za svu svoju djecu. Zapravo, on može biti jednostavniji prijelaz za osobu s Rettovim sindromom nego za braću i sestre. Ipak, postoje brojni specifični problemi na koje ćete morati obratiti osobitu pozornost u tom razdoblju.

Menarha

Glavni događaj za djevojčice koje ulaze u tinejdžerske godine je menarha (ili početak mjesečnice). Kod većine djevojčica s Rettovim sindromom to se događa bez ikakvih poteškoća, iako ne trebate brinuti ako se kod Vaše kćeri pojavi kasnije. Ona će najvjerojatnije početi kasnije i/ili biti neredovita, ako je djevojčica manje težine i to može biti indikator da provjerite njen rast i možda povećate kalorije. Vodite pregled njenih mjesečnica i zabilježite je li pod stresom – kao i većina žena možda samo treba jednostavne tablete protiv bolova u razdoblju mjesečnice.

Epilepsija

Ovo je područje u kojem možete vidjeti poboljšanje tijekom adolescencije. Epilepsija se poboljšava sa starenjem kod Rettovog sindroma pa, ako ste imali produženo razdoblje bez napada, vrijedi razgovarati o pažljivom smanjenju lijekova s liječnikom ili savjetnikom za osobe s Rettovim sindromom.

Hranjenje i rast

Veliki dio osoba s Rettovim sindromom ima poteškoća sa žvakanjem i gutanjem, unatoč velikom apetitu. Roditelji obično uspijevaju pronaći najbolju konzistenciju (gustoću i teksturu) hrane kako bi osigurali odgovarajući prirast težine tijekom ranog djetinjstva, iako su ponekad potrebni dodaci prehrani ili druge tehnike hranjenja. Ipak, vrlo je važno paziti na vještine hranjenja (sposobnost žvakanja i gutanja) i težinu tijekom adolescencije, jer brojni ljudi s Rettovim sindromom smanje količinu unesene hrane te imaju problema kod jela i/ili padnu u krug gubitka težine i lošeg zdravlja. Pažljivo praćenje težine upozorit će Vas na rane znakove upozorenja i omogućiti proaktivnu reakciju koja može uključivati dodatke prehrani, promjene u teksturi ili posluživanju i, u nekim slučajevima, hranjenje putem gastrostome.

Mobilnost/Skolioza

Tijekom adolescencije, osoba s Rettovim sindromom može se početi kočiti. Vrlo je važno pokušati održati fizioterapiju, hidroterapiju, jahanje konja i sve druge fizičke aktivnosti kako bi se smanjila mogućnost da osoba s Rettovim sindromom izgubi sposobnost hodanja ili razvije kontrakture. To je vrijeme kad se često smanjuju mogućnosti te je važno boriti se za nastavak aktivnosti i stimulacije i tokom ove životne dobi. Važno je glasno objasniti da je pubertet kritično razdoblje za održavanje mobilnosti.

Pokušajte osigurati da netko (ortoped) prati leđa i kukove osobe s Rettovim sindromom (osobito ako već postoji skolioza-postranično iskrivljenje kralježnice), obično putem rendgenskog pregleda. Zapamtite, međutim da neki ljudi s Rettovim sindromom razviju teže fizičke probleme od drugih, dok su drugi dobro s minimalnim intervencijama.

Epizode vrištanja

Ovo je jedan od najčešćih i najuznemirujućih problema tijekom adolescencije i u odrasloj dobi. Jedan dio ljudi s Rettovim sindromom razvije epizode vrištanja danju ili ponekad noću, koje mogu trajati satima u jednom naletu. Ponekad imaju napade smijeha. Roditelji i negovatelji često se osjećaju prilično bespomoćno u borbi s ovim i vrlo je uznemirujuće kad ljudi s Rettovim sindromom izgledaju kao da su nesretni ili ih boli. (pogledajte članak Epizode vrištanja za preporuke).

Tranzicijska njega/nastavak usluga

Adolescencija je vrijeme kad brojni aspekti fizičkog i emotivnog zdravlja osoba s Rettovim sindromom traže pozornost, ali i vrijeme kad za nju ili njega prestaje školovanje ili prestaju pedijatrijske usluge. Pokušajte osigurati da za edukaciju i socijalne usluge imate dobar plan tranzicijske njege u vrijeme kad napuste pedijatrijsku skrb. Osnovna je dobra procjena stanja prije ovih preuzimanja.