

Skrb o zdravlju kostiju kod Rettovog sindroma

Jenny Downs i Helen Leonard

Institut za djecu Telethon, Perth, Zapadna Australija

Što se smatra zdravljem kostiju?

Zdravlje kostiju se obično odnosi na gustoću kostiju. Manja gustoća kostiju može dovesti do slabijih kostiju i veće sklonosti lomovima. Zdravlje kostiju je bitno za sve, osobito za starije osobe.

Zašto je zdravlje kostiju problem kod Rettovog sindroma?

Kod osoba s Rettovim sindromom gustoća kostiju i njihova masa manje su u poređenju sa osobama ženskog roda u populaciji. Posljedično tome, broj je fraktura gotovo četiri puta veći nego kod ostatka populacije. Do fraktura može doći spontano radi trivijalnih trauma ili pada i često se mogu pojaviti na dugim kostima ruku i nogu. Kod osoba s Rettovim sindromom česte su i frakture kralježnice i one su obično povezane s osteoporozom. Na žalost, ovi lomovi često se ne prepoznaju i moguće je da se za njih ne primijeni odgovarajuće liječenje. Kod djevojčica s Rettovim sindromom može doći do smanjenja gustoće kostiju kad su stare samo tri do četiri godine. Mnogi pojedinci s Rettovim sindromom dožive odraslu dob tako da je briga o zdravlju kostiju imperativ tijekom cijelog njihovog života.

Osobe s Rettovim sindromom često imaju manju mišićnu masu, a njihove su kosti manje, što može utjecati na gustoću kostiju, osobito kod onih koje ne mogu hodati. Neki antiepileptici mogu se povezati sa smanjenjem gustoće kostiju. Problemi s prehranom i rastom isto tako mogu dovesti do problema u zdravlju kostiju. Odgođeni pubertet je čest kod Rettovog sindroma i može utjecati na razvoj kostiju, jer estrogen igra važnu ulogu u formiranju kostiju tijekom puberteta. Ovo je često dodatno odgođeno ako je djevojčica pothranjena (isto tako, česta pojava kod Rettovog sindroma) ili kod pojedinaca s težom p.Arg168* *MECP2* mutacijom.

Koliko su česti problemi koštanog zdravlja kod Rettovog sindroma?

Lomovi predstavljaju znatan teret za osobe s Rettovim sindromom i one koji za njih brinu. Lomove može biti teško prepoznati, jer neki pojedinci imaju smanjen osjet boli i teško objašnjavaju bilo kakvu nelagodu. Problemi koštanog zdravlja nisu jednaki kod svih pojedinaca s Rettovim sindromom. Rizik za lomove kostiju je veći kod osoba s p.Arg168* ili p.Arg270* mutacijom, ako postoji epilepsija i ako se koriste određeni antiepileptici. Lomovi su blisko povezani s razinom pokretljivosti i mogućnošću nošenja težine – kod onih koji su manje pokretljivi i ograničenog kapaciteta nošenja težine vjerojatnije će doći do lomova.

Kako obitelji mogu o tome brinuti kod kuće?

Članovi obitelji i drugi njegovatelji moraju biti svjesni učestalosti fraktura kod Rettovog sindroma, tako da mogu pružiti odgovarajući nadzor aktivnosti i smanjiti opasnost nezgoda ili padova, uključujući i uporabu opreme i tijekom premještanja. Obitelji mogu održavati zdravlje kostiju svojih kćeri putem pojačane fizičke aktivnosti, kad je to moguće te putem osiguravanja unosa odgovarajućih količina kalcija i vitamina D.

Za one koji su ovisni o invalidskim kolicima, potrebno je pokušati potpomognuto stajanje tijekom premještanja i stajanje tijekom najmanje 30 minuta dnevno. Za one koji mogu hodati, njegovatelji mogu postaviti cilj povećanja udaljenosti i/ili duljine hodanja svakoga dana, s ciljem od 2 sata dnevno, ako je moguće. Potpomognuto hodanje se preporuča za one čija je mobilnost

ograničena. Važno je zajedničko planiranje svih njegovatelja, uključujući i školske, kako bi se odredio raspored fizičkih aktivnosti koje su sigurne.

Postoje li propisane mogućnosti liječenja/vođenja brige?

Klinička prosudba zdravlja kostiju treba početi rano tijekom života i nastaviti se, ako je to potrebno, osobito tijekom puberteta. U obzir je potrebno uzeti rutinske faktore rizika – mogućnost hodanja, prisutnost mutacija povezanih s većom težinom (osobito p.Arg168*, p.Arg255*, p.Arg270* ili p.Thr158Met), propisani antikonvulzivi i propisani oralni i intramuskularni lijekovi koji sadrže progesteron. Ranije postojanje prijeloma povezano je s povećanim rizikom da kasnije ponovno dođe do prijeloma. Gdje se prepoznaju faktori rizika, potrebno je provesti osnovno mjerenje gustoće koštanih minerala te ga je u budućnosti potrebno pratiti, sukladno situaciji.

Gustoća koštanih minerala može se procijeniti uporabom DEXA skeniranja ili kvantitativnim ultrazvukom. Klinička procjena može provjeriti ITM, razinu pokretljivosti, izloženost suncu i unos kalcija i vitamina D putem prehrane.

Koje su mogućnosti početnog liječenja?

Ne – farmakološka intervencija uključuje dva velika pristupa poboljšanju zdravlja kostiju: putem povećane fizičke aktivnosti kako bi se pojačali mišići i povećala gustoća kostiju te putem dodatka kalcija i vitamina D. Ako u obzir uzmemo fizičku različitost u fizičkim mogućnostima djevojčica i pojedinaca s Rettovim sindromom, preporučuje se razgovor s fizioterapeutom kako bi se razvio plan fizičkih aktivnosti usklađen s potrebama pojedinca. Ako je unos kalcija nizak, on se može povećati hranom bogatom kalcijem ili hranom obogaćenom kalcijem. Ako se unos kalcija ne može povećati samo putem prehrane, liječnik može prepisati dodatke kalcija kako bi se postigla preporučena dnevna razina unosa. Redovne kontrole krvi mogu se koristiti za procjenu razine vitamina D i, ako se otkrije da je ona niža od 75nmol/L, Vaš će liječnik preporučiti da slijedite lokalni protokol u smislu sigurne i odgovarajuće izloženosti suncu i dodataka ishrani. Planovi trebaju uključivati realna očekivanja za povećanje aktivnosti nošenja težine, unos kalcija i vitamina D, uz razmatranje potreba i sposobnosti.

Kad postoji kombinacija niske gustoće kostiju i povijest prijašnjih lomova, razmatra se farmakološka intervencija. Liječenje bisfosfonatima može biti korisno iako danas ne postoji puno objavljene literature o njihovoj efikasnosti kod osoba sa Rettovim sindromom. Potrebno je ponovno procijeniti gustoću kostiju godinu dana nakon terapije bisfosfonatima kako bi se provjerilo je li liječenje bilo uspješno i da li ga je potrebno nastaviti.

Koje su kontrole potrebne?

Na zdravlje kostiju mogu utjecati drugi lijekovi. Obitelji trebaju biti svjesne toga i tražiti pojašnjenje za sve nejasnoće od liječnika koji liječi njihovu kćer. Svi propisani lijekovi trebaju se navesti tijekom svakog odlaska u bolnicu. Neki lijekovi koji reguliraju menstrualni ciklus povećavaju opasnost od nastanka lomova. Neki antiepileptici dokazano povećavaju opasnost od nastanka loma kod Rettovog sindroma, ako ga usporedimo s opasnošću kod neuzimanja ili uzimanja drugih propisanih antiepileptika. Ako se uzima bisfosfonatna terapija, preporučuje se redovito praćenje (npr. nakon godinu dana uzimanja) radi nepostojanja podataka o njenom učinku kod djevojčica i žena s Rettovim sindromom.

Poveznice

Jefferson A, Leonard H, Siafarikas A, Woodhead H, Fyfe S, Ward L, Munns C, Motil K, Tarquinio D, Shapiro JR, Brismar T, Ben-Zeev B, Bisgaard A-M, Coppola G, Ellaway C, Freilinger M, Geerts S, Humphreys P, Jones M, Lane J, Larsson G, Lotan M, Percy A, Pineda M, Skinner S, Syhler B, Thompson S, Weiss B, Witt Engerström I, Downs J. Clinical guidelines for management of bone health in Rett syndrome based on expert consensus and available evidence, PLOS ONE 2016 Feb 5;11(2):e0146824.