

# Skoliose beim Rett-Syndrom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kids Institute, Perth, Western Australia

## Was ist mit Skoliose gemeint?

Skoliose ist eine seitliche Krümmung der Wirbelsäule. Die Wirbelsäule kann sich auch verwinden und dadurch tritt eine gewisse Drehung auf. Zu den ersten Anzeichen einer Skoliose gehören eine seitliche Neigung beim Sitzen, Stehen und/oder Gehen. Eine Skoliose ist zunächst flexibel, kann aber mit der Zeit versteifen. Der Grad und die Schwere der Wirbelsäulenverkrümmung werden als Cobb-Winkel bezeichnet. Siehe Abbildung.

## Warum tritt Skoliose beim Rett-Syndrom auf?

Die Skoliose entsteht durch veränderte Muskelkraft und -spannung. Eine asymmetrische Wirbelsäule erschwert eine Sitz- und Stehposition beizubehalten, und erschwert das Gehen. Skoliose kann die Anfälligkeit für Atemwegsinfektionen erhöhen oder Schmerzen verursachen.

## Wie häufig ist Skoliose beim Rett-Syndrom?

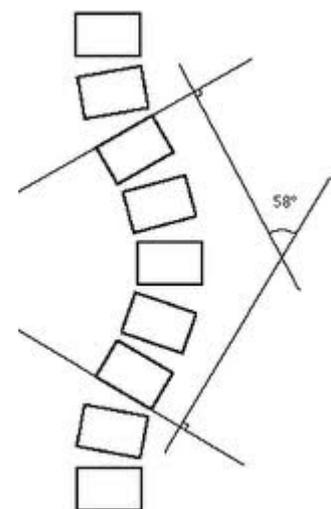
Obwohl nicht jedes/r Mädchen/ Junge mit Rett-Syndrom von Skoliose betroffen ist, ist es die häufigste orthopädische Erkrankung beim Rett-Syndrom. Etwa ein Viertel der Mädchen/Jungen entwickelt im Alter von 6 Jahren eine Skoliose, drei Viertel bis zum Alter von 15 Jahren, gesamt mit einem Durchschnittsalter von 11 Jahren.

Die Entwicklung der Skoliose kann durch den Typ der Mutation beeinflusst werden. So können beispielsweise Personen mit p.Arg255\* oder großen Varianten von Mutationen eine Skoliose im jungen Alter entwickeln, die schneller fortschreiten kann. Mädchen/Jungen, die das Gehen noch nicht erlernt haben, entwickeln doppelt so häufig eine Skoliose. Wer selbstständig oder mit Unterstützung gehen kann, entwickelt unter Umständen, wenn überhaupt, eine weniger schwere Skoliose. Eine Person bei der sich keine Skoliose oder nur eine kleine Verkrümmung von  $<25^\circ$  bildet, und diese auch bis zum 10. Lebensjahr selbstständig gehen kann, wird vermutlich keine schwere Skoliose entwickeln.

## Gibt es etablierte Behandlungsmöglichkeiten?

Um einer Skoliose entgegenzuwirken sollte man mit einer Planung bereits vor Diagnosestellung beginnen. Allgemeine tägliche Aktivitäten, kombiniert mit Physiotherapie, Ergotherapie, Hydrotherapie und/oder Hippotherapie sollten darauf abzielen, das Gehen so lange wie möglich weiter zu entwickeln und aufrecht zu erhalten, wie auch die Rückenmuskulatur zu stärken und die korrekte Haltung beim Sitzen und Schlafen zu fördern.

Da eine Skoliose plötzlich auftreten und schnell fortschreiten kann, sollte bei jedem Arztbesuch auch die Wirbelsäule untersucht werden, idealerweise alle 6 Monate. Bei Kindern, die das Gehen nicht erlernt haben und einen niedrigen Muskeltonus aufweisen, die sich in einem einen Wachstumsschub



befinden, oder früh eine Skoliose entwickelt bzw. bereits eine sehr schwere Skoliose haben, wird eine häufigere Überwachung erforderlich sein. Die körperliche Untersuchung umfasst die Beurteilung von Wachstum (Größe/Gewicht), Wirbelsäulenhaltung, Muskeltonus sowie motorische Fähigkeiten wie das Sitzen, das Stehen und das Gehen.

Die Diagnose wird von einem Arzt nach einer Wirbelsäulenuntersuchung und Röntgenaufnahme gestellt. Ihre Tochter/Sohn wird dann in der Regel an einen Orthopäden überwiesen, um den weiteren Verlauf zu beurteilen und zu überwachen. Je nachdem, wie sich die Skoliose bis zur Skelettreife entwickelt, werden alle sechs oder zwölf Monate Nachuntersuchungen durchgeführt, danach etwa alle zwölf Monate, solange bis sich der Cobb-Winkel nicht mehr ändert. Basierend auf dieser Überwachung können die optimalen Behandlungsmöglichkeiten ermittelt werden: Physiotherapie, Wirbelsäulenkorsett oder Wirbelsäulenoperationen. Das Hauptziel bei der Behandlung der Skoliose ist es, weitere Verkrümmungen zu verhindern und die maximale normale Funktion zu erhalten.

### Was sind die Behandlungsmöglichkeiten?

Es gibt drei Hauptstrategien.

1. Physiotherapie und Aktivität – Dies ist wichtig für die Verbesserung und Aufrechterhaltung der körperlichen Fähigkeiten, der Muskelkraft und der Flexibilität der Gelenke. Das Gehen, ob unterstützt oder unabhängig, sollte so weit wie möglich gefördert werden, mit einem Ziel von täglich zwei Stunden. Wenn Gehen nicht möglich ist, ist der tägliche Gebrauch eines Stehständer/Stehbarren eine gute Alternative.
2. Tägliche Dehnung, welche von einem Physiotherapeuten verschrieben wird, kann helfen, den Bewegungsumfang von Muskeln und Gelenken aufrechtzuerhalten. Ein Physio- oder Ergotherapeut kann auch über Sitzhaltungen Ratschläge geben, welche der Wirbelsäule zu Gute kommen. Sport und Aktivität ist wichtig für alle Menschen mit Rett-Syndrom.
3. Korsett oder Mieder – Ein Mieder (weichere Version) oder Korsett (steifere Version) kann empfohlen werden, um das Sitzgleichgewicht zu verbessern und die Notwendigkeit einer Operation hinauszuzögern. Die Chirurgie birgt bei sehr starker Verkrümmung und bei jüngeren Patienten größere operative Risiken. Auf diese Weise soll ein Korsett/Mieder das Fortschreiten der Skoliose begrenzen und so die Notwendigkeit einer Operation - bis das Kind älter ist - hinauszögern. Bislang konnte jedoch in der medizinischen Literatur kein Nachweis dafür erbracht werden, dass ein Korsett den Verlauf einer Skoliose beeinflussen kann. Einige Mädchen / Jungen können aufgrund von Druckstellen oder Hautreizungen Beschwerden verspüren. Passt das Korsett nicht richtig, kann es die Atmung einschränken und den gastroösophagealen Reflux verschlimmern. Wird ein Mieder oder Korsett verschrieben, sollte ein Team aus Orthopäden, Physiotherapeuten und Orthopädietechnikern zusammenarbeiten, um sicherzustellen, dass das Korsett toleriert wird und sowohl gut sitzt als auch hilft, die Skoliose zu korrigieren.

Wirbelsäulenoperationen - Ziel der Wirbelsäulenoperation ist es, die Verkrümmung zu korrigieren und ein weiteres Voranschreiten der Skoliose zu verhindern, indem eine ausbalancierte gerade und fusionierte (mit Stäben versteifte) Wirbelsäule erreicht wird. Die Operation wird bei Mädchen/Buben, vorzugsweise mindestens 10 Jahre alt, mit einem Cobb-Winkel von über 40 – 50 Grad in Betracht gezogen. Idealerweise sollte eine Operation erfolgen, bevor die Verkrümmung zu stark wird. Die Entscheidung, ob eine Operation durchgeführt wird oder nicht, wird von Fall zu Fall getroffen, daher ist eine ausführliche Beratung zwischen Familie und Arzt von entscheidender Bedeutung.

Die Mädchen, aber auch Buben, müssen vor der Operation so gesund und kräftig wie möglich sein, um die Regeneration zu gewährleisten. Dazu tragen eine gründliche präoperative Beurteilung und physiotherapeutische Behandlung in den Wochen vor der Operation bei. Währenddessen können alle notwendigen Anpassungen vorgenommen werden, z.B. auch durch zusätzliche Nahrungsergänzungen.

Nach der Skoliose-Operation erfolgen Überwachung und Verabreichung von Schmerzmitteln oft auf der Intensivstation, obwohl einige Mädchen/Jungen diese nach der Operation nicht benötigen würden. Unmittelbar nach der Operation kann eine unterstützte Beatmung erforderlich sein. Im Krankenhaus ist die Betreuung der Familie unerlässlich, um die Genesung ihrer Tochter/Sohnes zu gewährleisten. Die Mobilität muss so schnell wie möglich gefördert werden, um Atmung, Muskelkraft und Muskelfunktion, sowie das allgemeine Wohlbefinden zu verbessern. Ein typisches Mobilitätsprogramm beinhaltet: Zuerst das Umdrehen im Bett, dann das Sitzen auf der Bettkante einen Tag nach der Operation (wenn möglich), das Umsetzen zwischen Bett und Stuhl zwei Tage nach der Operation (wenn möglich) und das Gehen drei Tage nach der Operation (wenn möglich).

Krankenhausaufenthalte und Operationen können für Familien, die während dieser Zeit eine Freistellung von der Arbeit planen oder die Betreuung anderer Kinder organisieren müssen, sehr herausfordernd sein.

Je nach Person können nach der Operation einige Veränderungen notwendig werden. Möglicherweise sind Hilfsmittel (z.B. Hebegurte zur Unterstützung bei Transfers) und eine Anpassung der Dosierung einiger regelmäßiger Medikamente erforderlich. Gemeinhin wurde nach Wirbelsäulenoperation eine Verbesserung der allgemeinen Gesundheit, des Wohlbefindens, der aufrechten Stabilität und manchmal auch der Beweglichkeit beobachtet.

Nach einer Wirbelsäulenoperation beginnen die Nachuntersuchungen in der Regel 6 Wochen nach der Operation, im ersten Folgejahr dann alle 2-3 Monate. Je nach Person kann der Chirurg die Wirbelsäule weiterhin jährlich überprüfen.

### Literaturverzeichnis

Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye D, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E, 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.

Marr C, Leonard H, Torode I, Downs J. Spinal fusion in girls with Rett syndrome: postoperative recovery and family experiences. *Child: care, health and development*. 2015 41(6):1000-1009.

Downs J, Torode I, Wong K, Ellaway C, Elliott EJ, Christodoulou J, Jacoby P, Thomson MR, Izatt MT, Askin GN, McPhee BI, Bridge C, Cundy P, Leonard H. The natural history of scoliosis in females with Rett syndrome, *Spine* 2016 41(10):856-63.

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