

Fizikalna terapija za Rettov sindrom

Meir Lotan

Departman za fizikalnu terapiju, Univerzitet Ariel, Ariel, Izrael.

Izraelski nacionalni tim za evaluaciju Rettovog sindroma, bolnica Sheba, Ramat-Gan, Izrael.

Izazov

Rettov sindrom (RTT) uzrokuje neurološki i razvojni poremećaj koji se manifestuje kroz brojne poteškoće, kao što su: gubitak funkcionalne upotrebe ruku, gubitak stečenog govora, apraksija, ataksija, disfunkcionalnost autonomnog nervnog sistema, usporavanje rasta, te nepravilnosti tonusa mišića [1-3]. Postoje određene intervencije koje je moguće primeniti u cilju podizanja kvaliteta života pojedinaca sa Rettom i njihovih porodica.

Ovaj rad ukazuje na neke od osnovnih fizičkih poteškoća koje su tipične za pojedince sa Rettom, te, prema malobrojnoj dostupnoj literaturi, opisuje moguće tehnike intervencije. Rad se temelji na iskustvu autora stečenom u proteklih 25 godina, koje je proisteklo iz evaluacije više od 500 pojedinaca sa Rettom širom sveta. Spomenuti autori su deo Izraelskog nacionalnog tima za evaluaciju RTT-a, te tima terapeuta koji su nedeljno radili sa 13 pojedinaca sa Rettovim sindromom.

Zbog nastojanja za produženjem životne dobi pojedinaca sa Rettom [4], te zbog kompleksne prirode invalidnosti osoba sa Rettovim sindromom, fizikalna terapija je važan deo brige kod ovog sindroma. Pojedinci sa Rettom pokazuju značajnu funkcionalnu raznolikost. Nekim mlađim pojedincima je onemogućeno samostalno sedenje ili stajanje, dok drugi mogu postići visoke funkcionalne sposobnosti, kao što su trčanje, skijanje ili skakanje na trampolini [5]. Zbog takve različitosti, za svako dete koje uđe u intervencijski program potrebno je napraviti temeljnu evaluaciju. Nakon takve evaluacije, koju bi trebao da obavi multidisciplinarni tim [6,7], potrebno je osmisлити poseban individualni intervencijski program za svakog pacijenta ponaosob.

U brojnim slučajevima, za dete sa Rettom zadužen je tim specijalista. Specijalista koji je zadužen za određenu disciplinu, koja je sastavni deo terapijskog programa, koristi kombinaciju različitih tehnika namenjenih za održavanje i poboljšavanje funkcija pojedinca sa Rettovim sindromom. Iako te tehnike ne leče Rett, one mogu pojedincu i njegovoj porodici pomoći da se nosi sa nekim od funkcionalnih ograničenja tipičnih za Rettov sindrom [8].

Timski rad

Timski rad je izuzetno važan za uspeh intervencijskog programa u kom članovi tima koordiniraju terapijske aktivnosti radi sprovođenja terapijskih programa, uz saglasnost svih članova tima (uključujući i roditelje i decu sa Rettom).

Dobro planirana intervencija od velike je važnosti za osobe sa Rettom [9, 10]. Takav program može održati ili poboljšati funkciju, prevenirati deformacije i osigurati položaj i mobilnost [10], te, na taj način, doprineti socijalnoj pristupačnosti klijenta.

Ciljevi

Osnovni je cilj intervencijskog programa fizikalne terapije je poboljšanje kvaliteta života i funkcionalne mogućnosti klijenta sa Rettom. Ovi ciljevi se mogu dostići ako je intervencija usmerena ka:

- Održavanju tonusa mišića i prevenciji/smanjenju abnormalnih pokreta;
- Održavanju artikulisanog raspona pokreta i prevenciji kontraktura od ranog doba;
- Smanjenju dispraksije pomoću repetitivnih funkcionalnih radnji;

- Povećanju i poboljšanju kardiovaskularnih sposobnosti;
- Stimulisanju upotrebe ruku;
- Postizanju dinamične kontrole držanja;
- Promociji bolje koordinacije i ravnoteže;
- Prevenciji progresije skolioze od najranijeg doba.

Važnost rane intervencije

Rana intervencija kod Retta omogućava sticanje razvojnih veština, inhibiranje ili smanjenje dugotrajnog uticaja specifičnih faktora rizika u razvoju [11] i smanjenje “ukorenjivanja” niza patoloških pokreta, koje postaje teško ili nemoguće kontrolisati.

Dopunski program

Pojam “dopunski program” implicira celodnevnu brigu o pojedincu, intenzitet odgovarajućih postupaka, neprekidno postavljanje u pravilni položaj i korišćenje odgovarajućih pomagala. Dodatni program se ogleda i u podršci terapijskog režima pacijentkinje zahvaljujući promeni svakodnevnih aktivnosti, tako da se dnevni zadaci koriste za napredovanje u savladavanju novih lekcija, uz odgovarajući smisleni kontekst [12].

Skolioza

Najčešći problem na koji nailazimo kod Retta čine promene na kičmi. Ovaj fenomen se može uočiti kod 80%-85% odraslih sa Rettom [1,13]. Upravo zbog njegove učestalosti, svi mladi ljudi sa Rettom bi trebalo redovno da obavljaju preglede kičme, te da prate eventualne asimetrije i iskrivljenosti kičmenog stuba, i to u sklopu redovnog godišnjeg lekarskog pregleda.

Drugi problem u vezi sa skoliozom kod Retta je brza progresija - u proseku 14 stepeni godišnje [1,13]. Uz to, zbog visoke učestalosti skolioze, preporučuje se da svako dete sa Rettom bude uključeno u program prevencije skolioze još od ranog doba.

Prognoza razvoja skolioze kod Retta je bolja kad se ona uoči rano i kad dete može održati hodanje i penjanje uz stepenice [1]. Kompleksnost aktivne i dinamične kontrole ljudskog pokreta posledica je pravilnog senzornog unosa, pravilne evaluacije senzornih informacija iz velikog broja koštano –mišićnih elemenata, koji su uključeni u svaki pokret [14].

Skolioza i kifoza kod Retta počinju izostankom takve koordinirane sposobnosti, što dovodi do toga da dete sa Rettom kompenzuje pokrete individualnim fiksacijama ruku (stereotipni pokreti) i fiksacijom rigidnosti tela, koja s vremenom dovodi do razvoja deformacija kičmenog stuba.

Ovome mogu pomoći aktivne vežbe i rutina pasivnog raspona pokreta. Održavanje prave kičme važno je i može se postići aktivnostima namenjenim dostizanju proprioceptivnog (poravnanje tela), te kinestetičkog (nadražaji primljeni iz zglobova i mišića) unosa, čime se poboljšava svesnost pojedinca [15].

Često se preporučuje umetanje dinamičke osnove kontrolnih tehnika od ranog doba. Čest intervencijski pristup za lečenje skolioze je kombinacija sledećih tehnika:

- Intenzivni fizički i hidroterapijski tretmani postižu najbolje rezultate [13, 16];
- Intenzivne preventivne mere pre pojave prve asimetrije kičme;
- Intenzivno lečenje počinje čim se primeti prva asimetrija kičme [16];
- Intenzivno hodanje (ili stajanje, ako osoba nije pokretna) [16];
- Tretman “intenzivne korekcije”, koji je predložio Hanks [13,18], primjenjuje se za prilagođavanje iskrivljenja srednje linije kod osoba koje imaju skoliozu usled oštećenje senzornog sistema. Postoje radovi o 4-5 slučajeva u kojima je zaustavljeno napredovanje skolioze primenom ove metode [19];
- Aktivan režim protiv skolioze – ova intervencija uspeva da smanji skoliozu sa 30 na 20 stepeni kod deteta sa Rettom [18];

- Aktivnosti dinamičke centriranosti prilagođeni nivou svakog deteta;
- Kontrole – pregledi ortopeda (najmanje dva puta godišnje, i češće ako dete pokazuje početne znakove skolioze, a mlađe je od pet godina) [2, 20].

Hodanje

Kretanje ili hodanje je veština koja zahteva kompleksni nivo koordinacije. Približno 50-85% dece sa Rettom dostigne sposobnost hodanja [1], dok neki tu sposobnost izgube kasnije u životu. Hodanje je nesumljivo važno kod Retta, jer prevenira osteoporozu, ojačava mišiće donjih ekstremiteta i aktivira respiratorni i vaskularni sistem.

Dobro je podsticati hodanje kod onih koji mogu hodati [16], ali je ponekad nemoguće naučiti dete da hoda ako nije prisutna potrebna koordinacija [21]. S druge strane, neki pojedinci sa Rettom prohodaju sa 6, 16 ili čak 21 godinom. Postoje i primeri pojedinca sa Rettom koji su izgubili sposobnost hodanja, ali su je vratili, nakon što su bili vezani za kolica oko 5 [22], 12[10], pa čak i 20 godina [23], a naša istraživanja ukazuju na to da 80% pojedinaca sa Rettom koji mogu samostalno hodati, mogu izgubiti i vratiti tu sposobnost prosečno dva puta tokom života.

Znajući važnost kretanja za zdravlje i kvalitet života osoba sa Rettom, konstantno se podstiče održavanje hodanja, čak i kod onih pojedinaca koji su vremenom izgubili sposobnost kretanja [2].

Generalno, neophodno je uspostaviti naviku redovnih dnevnih šetnji, kao preventivnu meru protiv neaktivnosti i pasivnog načina života. Uočena je korelacija između mogućnosti hodanja (tačnije penjanja uz stepenice) i blažih slučajeva skolioze [24]. Naime, otkriveno je da je hodanje kod pojedinaca sa Rettom u korelaciji sa boljom fizičkom sposobnošću. [17]

Zaključak

Rett je razvojna invalidnost koja ima kompleksnu kliničku sliku. Raznolikost onih kod kojih je dijagnosticiran Rettov sindrom zahteva intenzivnu, individualnu i stručnu negu od detinjstva, uključujući i postizanje kontrole sedenja i stajanja, prevenciju asimetrije kičme i održavanje funkcionalne i fizičke izdržljivosti.

Veze

- [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.