

Lečenje skolioze kod Rettovog sindroma

Jenny Downs i Helen Leonard

Telethon Kids Institut, Perth, Zapadna Australija

Šta se smatra skoliozom?

Skolioza je bočno zakrivljenje kičme. Kičma se može iskriviti, a mogu se pojaviti i određene rotacije. Najraniji znakovi skolioze uključuju naginjanje u stranu za vreme sedenja, stajanja i/ili hodanja. U početku je skolioza fleksibilna, ali s vremenom može postati kruta i fiksirana. Stepenn i težina zakrivljenja kičme opisuje se kao Cobbov ugao. Vidi sliku.

Zašto dolazi do pojave skolioze kod Rettovog sindroma?

Skolioza se razvija zbog snižavanja snage i tonusa mišića. Neizbalansirana kičma može otežavati sedenje i stajanje, a može učiniti težim i samo hodanje. Skolioza može povećati osetljivost na respiratorne infekcije ili izazivati bol.

Koliko je česta skolioza kod Rettovog sindroma?

Iako skolioza ne pogađa svaku devojčicu sa Rettovim sindromom, najčešći je ortopedski poremećaj kod ovog sindroma. Približno četvrtina devojčica će razviti skoliozu do 6. godine, a tri četvrtine do 15. godine, s tim da je prosečno doba za ispoljavanje simptoma skolioze 11 godina.

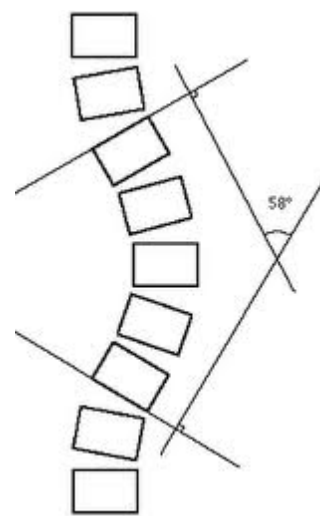
Vrsta mutacije može uticati na tok razvoja skolioze. Na primer, kod pojedinaca sa p.Arg255* ili velikim delecijским mutacijama može doći do razvoja skolioze kod mlađeg uzrasta i može se mnogo brže razvijati. Skolioza će se dvostruko češće javljati kod devojčica koje nisu naučile da hodaju. Ukoliko kod devojčica koje mogu hodati (samostalno ili uz asistenciju) dođe do razvoja skolioze, ista će biti manje izražena. Pojedinci bez skolioze, ili sa zakrivljenjem manjim od 25°, i koji samostalno mogu hodati u 10. godini, verovatno neće doći do teške skolioze.

Postoje li utvrđene mogućnosti lečenja/negovanja?

Brigu o skoliozi bi trebalo započeti i pre samog dijagnostifikovanja. Uobičajene dnevne aktivnosti, u kombinaciji sa fizioterapijom, radnom terapijom, hidroterapijom i/ili hipoterapijom, trebalo bi usmeriti ka razvoju i održavanju hodanja, što je duže moguće, kako bi se ojačali mišići leđa, te kako bi se ustalilo pravilno držanje kod sedenja i spavanja.

Kako se skolioza može iznenada pojaviti i progresivno napredovati, svaka poseta lekaru bi trebalo da uključuje fizički pregled kičme, idealno svakih 6 meseci. Češće kontrole mogu biti potrebne kod dece koja nikad nisu naučila hodati i imaju nizak tonus mišića, koja su doživela nagli rast, kod kojih se u mlađem uzrastu razvila skolioza ili već imaju vrlo težak oblik skolioze. Fizički pregled uključuje procenu rasta (visinu/težinu), držanje kičme, tonus mišića i motoričke veštine, kao što su sedenje, stajanje i hodanje.

Dijagnozu postavlja lekar na osnovu procene kičme i rentgenskog snimka. Nakon toga Vaša kćer će obično biti upućena ortopedskom hirurgu na procenu i praćenje eventualne progresije. Naknadni rentgenski snimci se rade svakih 6 do 12 meseci, u zavisnosti od progresije, sve do koštane zrelosti, a nakon toga svakih 12 meseci, sve dok se Cobbov ugao ne prestane menjati. Na osnovu ovog praćenja, moguće je odrediti terapijski put: fizička aktivnost,



potpora za kičmu ili operacija kičme. Glavni cilj vođenja brige o skoliozi je prevencija daljeg krivljenja kičme i održavanje njene maksimalne funkcije.

Koje su mogućnosti lečenja?

Postoje tri osnovna načina lečenja.

1. Fizikalna terapija i aktivnost

Ovo je važno za poboljšanje i održavanje fizičkih mogućnosti, mišićne snage i fleksibilnosti zglobova. Koliko god je moguće, treba ohrabrivati hodanje (samostalno ili uz asistenciju), s ciljem da se dostigne optimum od dva sata svakoga dana. Ako hodanje nije moguće, dobra alternativa je dnevna upotreba okvira za stajanje. Svakodnevno istezanje, koje je prepisao fizioterapeut, može pomoći u održavanju raspona pokreta mišića i zglobova. Fizioterapeut ili radni terapeut, isto tako, mogu savetovati sedeće položaje koji su dobri za kičmu. Vežbe i aktivnosti važne su za sve osobe sa Rettovim sindromom.

2. Potpora kičme

Potpورا kičme se može preporučiti kao pomoć pri održavanju ravnoteže kod sedenja, te kako bi se odložila potreba za operativnim zahvatom. Operativni zahvat nosi veće rizike kod izuzetno velikih zakrivljenja kičme i kod mlađih pacijenata. Stoga se nadamo da bi, uz korišćenje potpore, progresija skolioze bila ograničena, te da bi, na ovaj način, operacija mogla biti odložena. Međutim, do danas, u medicinskoj literaturi nisu predloženi dokazi da potpora može uticati na sporiji razvoj zakrivljenja kod skolioze.

Kod nekih devojčica upotreba potpore može izazvati nelagodnost zbog eventualnih povreda izazvanih pritiskom potpore na telo ili izazvati iritaciju kože i, ako ne bude pravilno postavljena, može ograničiti disanje ili pogoršati gastro–ezofagealni refluks. Ako potpora ipak bude propisana, tim ortopedskih hirurga, fizioterapeuta i ortopeda bi trebalo da sarađuju, kako bi se obezbedilo da potpora bude udobna i da pomaže u korigovanju skolioze.

3. Operacija kičme

Cilj operacije kičme je da se koriguje zakrivljenje i spreči dalji razvoj skolioze, kroz dostizanje izbalansirane i povezane kičme. O operaciji se može razmišljati tek kod devojčica starijih od 10 godina sa Cobbovim uglom koji prelazi 40-50 stepeni. Bilo bi idealno da se o operaciji razmišlja pre nego što skolioza postane vrlo teška. Odluka o tome hoće li se pristupiti operativnom zahvatu ili ne donosi se od slučaja do slučaja, i vrlo je važan temeljan razgovor porodice i hirurga.

Pre operacije devojčice moraju biti što snažnije, kako bi se omogućio što bolji oporavak. Kod toga pomaže temeljna predoperativna procena, koja se sprovodi nekoliko nedelja pre operacije. Na osnovu tih podataka mogu se napraviti sva neophodna prilagođavanja, kao što je na primer obezbeđivanje neophodnih dodataka ishrani.

Nakon operacije često je neophodno praćenje stanja i davanje lekova protiv bolova na odeljenju intenzivne nege (INR). Možda će odmah nakon operacije biti neophodna potpomognuta ventilacija. Za vreme boravka u bolnici roditeljska podrška je ključna, kako bi se osigurala udobnost pacijentkinje.

Mobilnost se mora ohrabrivati čim to bude moguće, kako bi se poboljšalo disanje, mišićna snaga i funkcija, baš kao i opšta udobnost. Uobičajeni program mobilnosti uključuje: okretanje koje omogućuje promenu položaja u krevetu, sedenje na ivici kreveta (gde je to moguće) dan nakon operacije, prelaženje iz kreveta na stolicu (gde je to moguće) dva dana nakon operacije i hodanje (gde je to moguće) tri dana nakon operacije.

Hospitalizacija i operacija mogu biti vrlo stresne za porodice koje će možda biti prinuđene da izostanu s posla ili da organizuju brigu o drugoj deci u tom periodu.

U zavisnosti od potreba pojedinca, nakon operacije mogu biti nužne neke promene. Može biti potrebna oprema (na primer specijalizovana ušad za pomoć kod premeštanja), a možda će biti neophodno prilagoditi određene doze lekova u okviru redovne terapije. Generalno se smatra da operacija kičme poboljšava opšte zdravstveno stanje, udobnost, vertikalnu stabilnost, a ponekad i pokretljivost pacijenta.

Nakon operacije, kontrolne preglede bi trebalo započeti 6 nedelja posle zahvata, a zatim nastaviti svaka 2-3 meseca tokom prve godine. U zavisnosti od potreba pacijenta, hirurg može nastaviti s kontrolama kičme jednom godišnje.

Veze

[1] 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.

[2] 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.

[3] 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.

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